Genetyka ADHD: między dziedzicznością a determinizmem w kontekście książki Charity OReilly How to Understand and Deal with ADHD

AUTOR

Fundacja Dobre Państwo

STRESZCZENIE / ABSTRACT

Artykuł analizuje biologiczne podłoże ADHD, podkreślając różnicę między wysoką dziedzicznością (ok. 74%) a determinizmem genetycznym. Autor wyjaśnia, że ADHD nie wynika z jednego „genu choroby", lecz posiada architekturę poligeniczną – jest efektem współdziałania tysięcy drobnych wariantów DNA i ich interakcji ze środowiskiem. Wykorzystując dane z badań GWAS oraz analizy bliźniacze, tekst obala mit o genetycznym wyroku, proponując metaforę orkiestry zamiast modelu „zepsutej części". Podkreślono, że choć pokrewieństwo biologiczne znacząco zwiększa ryzyko wystąpienia zaburzenia, ostateczny fenotyp neurorozwojowy kształtuje się w dynamicznym procesie rozwoju organizmu i wpływu otoczenia.

The article analyzes the biological basis of ADHD, emphasizing the difference between high heritability (approx. 74%) and genetic determinism. The author explains that ADHD does not result from a single 'disease gene' but possesses a polygenic architecture—it is the effect of the interaction of thousands of small DNA variants and their interplay with the environment. Using data from GWAS studies and twin analyses, the text debunks the myth of a genetic sentence, proposing an orchestra metaphor instead of a 'broken part' model. It is emphasized that although biological kinship significantly increases the risk of the disorder, the final neurodevelopmental phenotype is shaped in a dynamic process of organism development and environmental influence.

Czy ADHD jest wyrokiem zapisanym w genach, czy raczej wynikiem niefortunnego splotu okoliczności? Niniejszy artykuł rzuca wyzwanie uproszczonym narracjom, analizując ADHD nie jako konkretną chorobę genetyczną, lecz jako złożony fenotyp neurorozwojowy. Autor dowodzi, że choć wysoka dziedziczność zaburzenia pozwala odrzucić moralizowanie i obwinianie rodziców za rzekome błędy wychowawcze, nie oznacza ona biologicznego determinizmu. Poprzez pryzmat poligeniczności i plejotropii tekst ukazuje ADHD jako kontinuum cech, w którym tysiące drobnych wariantów DNA wchodzą w dynamiczną interakcję ze środowiskiem. Główną tezą jest przekonanie, że genetyka dostarcza jedynie probabilistycznej mapy możliwości, a nie gotowego scenariusza życia. Zrozumienie tej subtelnej różnicy między predyspozycją a przeznaczeniem jest kluczowe dla etycznego podejścia do diagnozy oraz przejścia od poczucia winy ku realnej odpowiedzialności za kształtowanie własnego otoczenia.

SŁOWA KLUCZOWE

dziedziczność ADHD | determinizm genetyczny | architektura poligeniczna | polygenic risk score PRS | plejotropia w psychiatrii | interakcja genotyp-środowisko | wariancja populacyjna | fenotyp neurorozwojowy | brakująca dziedziczność | badania GWAS | model wymiarowy ADHD | korelacja gen-środowisko | biologiczne podłoże uwagi | neurobiologia funkcji wykonawczych

ADHD jest dziedziczne, ale nie zdeterminowane

Genetyka bez determinizmu: dziedziczność, poligeniczność i środowisko. Jednym z najsilniejszych argumentów przeciwko moralizującemu rozumieniu ADHD jest jego głębokie podłoże genetyczne. Skoro trudności z regulacją uwagi, impulsywność czy problemy z organizacją działania powtarzają się w rodzinach i wykazują wysoką zgodność u bliźniąt jednojajowych, trudno twierdzić, że ich przyczyną jest brak charakteru, błędy wychowawcze czy niedostatek silnej woli. W tym kontekście wartość dziedziczności ADHD na poziomie około 74% stanowi kluczowy dowód na biologiczny wymiar tego zjawiska. Liczba ta wymaga jednak precyzyjnego wyjaśnienia, gdyż prawdopodobnie żadna inna statystyka w tej dziedzinie nie jest tak często interpretowana błędnie.

Metaanaliza badań bliźniaczych, omawiana przez Stephena Faraone'a i Henrika Larssona, wskazuje średnią dziedziczność cech ADHD na poziomie około 74%. Oznacza to, że w badanych populacjach znacząca część zróżnicowania między ludźmi pod względem tych cech jest statystycznie powiązana z różnicami genetycznymi. Nie oznacza to jednak, że „74% ADHD konkretnego człowieka pochodzi z genów", a pozostałe 26% dostarczyło środowisko – rodzina, szkoła czy społeczeństwo. Dziedziczność jest właściwością wariancji w populacji, a nie procentowym składem jednostki.

Można to zilustrować analogią do wzrostu. Jest on silnie dziedziczny, a mimo to niedożywienie może drastycznie ograniczyć możliwość osiągnięcia biologicznego potencjału wysokości ciała. Wysoka dziedziczność nie oznacza więc odporności na wpływ otoczenia; wskazuje jedynie, że w danej populacji i określonych warunkach znacząca część obserwowanych różnic koreluje z genetyką. Gdy zmieniają się warunki środowiskowe, oszacowanie dziedziczności również może ulec zmianie. Genetyka nie jest wyrokiem wypisanym na chromosomie. Jest jednym z najważniejszych elementów probabilistycznej architektury rozwoju. Dlatego stwierdzenie „ADHD jest genetyczne" pozostaje prawdziwe tylko wtedy, gdy nie przekształca się go w tezę, że „ADHD jest genetycznie zdeterminowane".

Różnica jednego słowa zmienia całą filozofię problemu. Determinizm zakładałby, że znajomość genotypu pozwala z dużą pewnością przewidzieć przyszły fenotyp. Tymczasem współczesna genetyka psychiatryczna proponuje znacznie subtelniejsze ujęcie: ryzyko powstaje w wyniku działania wielu wariantów genetycznych, z których większość ma minimalny efekt, a ich konsekwencje ujawniają się dopiero w interakcji z rozwojem organizmu i środowiskiem. Nie istnieje zatem „gen ADHD".

To jeden z najbardziej uporczywych mitów popularnej narracji biologicznej. ADHD ma architekturę poligeniczną, co oznacza, że podatność wynika ze współdziałania ogromnej liczby wariantów DNA, z których pojedynczy zazwyczaj zmienia ryzyko tylko nieznacznie. Wielkoskalowe badanie GWAS opublikowane w Nature Genetics w 2023 roku (obejmujące 38 691 osób z ADHD i 186 843 osoby kontrolne) zidentyfikowało 27 loci osiągających próg istotności całogenomowej oraz wskazało 76 potencjalnych genów ryzyka. Badacze dostrzegli sygnały łączące to ryzyko z genami aktywnymi we wczesnym rozwoju mózgu i określonymi populacjami neuronów.

Liczba 27 może robić wrażenie, ale nie wolno jej rozumieć jako odkrycia „27 genów powodujących ADHD". Locus to region genomu, w którym statystycznie wykryto warianty częstsze w jednej grupie niż w drugiej; wewnątrz niego mogą znajdować się liczne geny oraz elementy regulujące ich ekspresję. Co więcej, efekt pojedynczego wariantu jest niewielki. Siła współczesnych GWAS polega właśnie na tym, że przestają one szukać jednego spektakularnego winowajcy, a zaczynają

rekonstruować złożony krajobraz tysięcy drobnych probabilistycznych przesunięć. To przełomowy moment dla filozofii ADHD.

Stary model medyczny postrzegał chorobę jako uszkodzenie konkretnego elementu: jeśli samochód nie działa, szukamy zepsutej części. Genetyka psychiatryczna pokazuje jednak, że dla złożonych cech psychicznych lepszą metaforą jest orkiestra. Nie istnieje jeden instrument, który "gra ADHD". Istnieje raczej rozległy układ niewielkich zmian wpływających na rozwój wielu systemów biologicznych. Czasem problem nie polega na tym, że jeden instrument jest zepsuty, lecz na tym, że cała orkiestra ma nieco inną dynamikę, tempo i zdolność synchronizacji.

Biologiczne pokrewieństwo a problem brakującej dziedziczności

Badania rodzinne dostarczają w tej kwestii dodatkowych argumentów. Faraone i Larsson przywoływali analizy, z których wynikało, że rodzeństwo dzieci z ADHD wykazuje wielokrotnie wyższe ryzyko otrzymania tego samego rozpoznania niż rodzeństwo osób zdrowych. Z kolei badania adopcyjne potwierdzają, że rodzinne skupianie się zaburzenia nie wynika wyłącznie ze wspólnego wychowania – ryzyko jest silniej powiązane z biologicznym pokrewieństwem niż z samym środowiskiem domowym. Nie oznacza to, że wpływ otoczenia jest nieistotny; wskazuje jedynie, że nie wyjaśnia on wysokiego stopnia podobieństwa w rodzinach tak skutecznie, jak czynniki genetyczne. W tym miejscu pojawia się kolejny pozorny paradoks.

Skoro dziedziczność w badaniach bliźniąt szacuje się na około 74–80%, dlaczego warianty DNA identyfikowane w analizach molekularnych wyjaśniają znacznie mniejszą część tego zjawiska? Współczesne przeglądy wskazują, że dziedziczność oparta na typowych wariantach jednonukleotydowych może odpowiadać za około jedną piątą wariancji, co stanowi ułamek wyników z badań bliźniąt. Powstaje tak zwany problem "brakującej dziedziczności". Nie należy jednak traktować go jako dowodu na błędność wcześniejszych analiz. Badania bliźniąt i GWAS mierzą bowiem różne parametry za pomocą odmiennych metod. Typowe macierze genetyczne wychwytują głównie powszechne warianty DNA, pomijając rzadkie mutacje, zmiany strukturalne genomu, procesy epigenetyczne czy złożone interakcje międzygenowe. Sama metoda statystyczna ogranicza zatem zakres informacji, jakie można uzyskać. Rzadkie warianty o silniejszym efekcie również występują, lecz właśnie ze względu na swoją rzadkość wyjaśniają niewielką część całkowitej zmienności populacyjnej.

ADHD jako kontinuum biologiczne i plejotropowe

Obraz staje się jeszcze ciekawszy, gdy porzucimy przekonanie, że diagnoza ADHD stanowi biologiczną wyspę oddzieloną od reszty ludzkiej psychiki. Wyniki genetyczne wskazują na znaczące nakładanie się ryzyka ADHD z ryzykiem innych zaburzeń psychiatrycznych i cech poznawczych. Badania Demontis i współpracowników sugerują, że znaczna część wariantów wpływających na ADHD może być współdzielona z innymi jednostkami chorobowymi. Analizy architektury genetycznej współchorobowości potwierdzają istnienie wspólnych komponentów łączących ADHD z różnymi fenotypami psychiatrycznymi. Zjawisko to nazywamy plejotropią: sytuacją, w której ten sam wariant genetyczny wpływa na więcej niż jedną cechę.

Biologia okazuje się znacznie mniej przywiązana do granic podręcznika DSM niż psychiatria. Gen nie wie, że kończy się ADHD, a zaczyna depresja, autyzm, problemy z regulacją emocji czy trudności edukacyjne. Warianty DNA oddziałują na procesy rozwojowe, które później – w zależności od konfiguracji biologicznej i środowiskowej – kształtują różne obrazy kliniczne.

Właśnie dlatego częste współwystępowanie ADHD z innymi zaburzeniami nie powinno być traktowane jako diagnostyczna anomalia. W literaturze źródłowej mocno zaakcentowano komorbidność ADHD, zwłaszcza w kontekście lęku, depresji, zaburzeń odżywiania oraz spektrum autyzmu. Genetyka dostarcza tu jednego z wyjaśnień: poszczególne diagnozy mogą współdzielić biologiczne komponenty podatności. Nie oznacza to jednak, że osoba posiadająca dany zestaw wariantów musi rozwinąć kilka zaburzeń jednocześnie. Prawdopodobieństwo nie jest przeznaczeniem.

Poligeniczność doprowadziła genetykę psychiatryczną do stworzenia nowego narzędzia: polygenic risk score (PRS), czyli poligenicznego wyniku ryzyka. Zamiast szukać jednego genu, sumuje się bardzo dużą liczbę wariantów, ważąc każdy z nich zgodnie ze statystycznym związkiem z daną cechą. W efekcie powstaje wskaźnik określający miejsce danej osoby w rozkładzie ryzyka genetycznego.

W badaniach populacyjnych wyższe wyniki PRS dla ADHD korelują zarówno z większym prawdopodobieństwem diagnozy, jak i silniejszym nasileniem cech nieuwagi i hiperaktywności. Wyniki te wspierają kluczową tezę: ADHD nie musi być biologiczną kategorią typu "jest-nie ma". Cechy nieuwagi, impulsywności i hiperaktywności są rozłożone w populacji w sposób ciągły. Diagnoza kliniczna ustanawia jedynie pragmatyczną granicę tam, gdzie natężenie tych cech powoduje znaczące problemy funkcjonalne. Badania poligeniczne wspierają więc model wymiarowy: osoby bez diagnozy również mogą posiadać część tego samego ryzyka genetycznego i pewne z tych samych cech, tyle że o mniejszym nasileniu. Można powiedzieć: granica kliniczna jest

ostra na formularzu, lecz natura pod nią pozostaje ciągła. Człowiek może nie spełniać wymaganej liczby kryteriów do formalnego rozpoznania, a jednak doświadczać charakterystycznych trudności. Ktoś inny może spełniać kryteria, ale funkcjonować stosunkowo dobrze dzięki korzystnemu środowisku, wysokiej inteligencji, wypracowanym strategiom, wsparciu bliskich czy pracy dopasowanej do własnego stylu poznawczego.

Ponownie powraca więc relacyjna natura niepełnosprawności. Jednocześnie należy stanowczo ostudzić marzenia o genetycznym "teście na ADHD". Dzisiejsze wyniki poligeniczne są użyteczne przede wszystkim naukowo, a ich zdolność przewidywania losu konkretnego człowieka pozostaje ograniczona. Przeglądy badań PRS wykazują powtarzalne związki z diagnozą i nasileniem cech, jednak wyjaśniana część indywidualnej zmienności jest wciąż niewielka. Nie można zatem pobrać próbki śliny, obliczyć wyniku genetycznego i na tej podstawie zastąpić szczegółowego wywiadu rozwojowego, oceny funkcjonowania czy diagnostyki różnicowej. W tym miejscu genetyka spotyka się z ekonomią obietnic. Rynek testów genetycznych chętnie sprzedaje pewność tam, gdzie nauka oferuje jedynie prawdopodobieństwo. Im bardziej skomplikowany jest fenotyp, tym atrakcyjne staje się hasło, że można go "odczytać z DNA". Tymczasem współczesne badania prowadzą do innej konkluzji: im więcej wiemy o genomie, tym wyraźniej widzimy jego zależność od kontekstu. DNA nie jest scenariuszem filmu. Jest raczej zbiorem prawdopodobieństw, ograniczeń i możliwości, które rozwój przekształca w biografię. Szczególnie ostrożnie należy więc mówić o środowisku. Dawny spór nature versus nurture – natura przeciw wychowaniu – okazał się jednym z najbardziej jałowych sporów w historii nauk o człowieku.

Geny i środowisko nie funkcjonują jak dwa niezależne składniki ciasta, które można zważyć osobno. Geny wpływają na to, jak organizm reaguje na otoczenie, a środowisko determinuje, kiedy i w jaki sposób potencjał biologiczny zostanie ujawniony. Badania interakcji genotyp-środowisko wskazują, że znaczenie określonych oddziaływań zewnętrznych może zależeć od poziomu podatności genetycznej. Jeszcze bardziej subtelne jest zjawisko korelacji gen-środowisko: człowiek nie tylko otrzymuje środowisko – on je częściowo współtworzy.

ADHD to złożony fenotyp, a nie deterministyczna choroba genetyczna

Dziecko o określonym temperamencie może wywoływać odmienne reakcje rodziców i nauczycieli. Nastolatek poszukujący intensywnej stymulacji będzie częściej wybierał konkretne aktywności i grupy społeczne, natomiast dorosły źle tolerujący monotonię może częściej zmieniać zawody, skłaniać się ku przedsiębiorczości, pracy projektowej lub środowiskom o wysokiej zmienności. W

rezultacie genetyczna predyspozycja wpływa pośrednio na rodzaj doświadczeń, z którymi organizm się styka. Ma to kluczowe znaczenie dla interpretacji badań nad stresem, wychowaniem czy niekorzystnymi wydarzeniami życiowymi. Jeśli u osób z ADHD częściej występują pewne rodzaje doświadczeń, nie wolno automatycznie zakładać, że to one spowodowały ADHD. Kierunek związku może być odwrotny lub dwukierunkowy. Przykładowo: podatność na impulsywność zwiększa ryzyko konfliktów i wypadków; te z kolei podnoszą poziom stresu, a stres pogarsza funkcjonowanie wykonawcze. Powstaje pętla sprzężeń, w której klasyczne pytanie „co było pierwsze?" okazuje się zbyt proste.

Należy zatem zachować ostrożność przy popularnym określaniu ADHD mianem „choroby genetycznej". Pojęcie to sugeruje mechanizm zbliżony do choroby Huntingtona czy innych schorzeń jednogenowych, gdzie konkretny wariant ma ogromną moc predykcyjną. ADHD jest czymś innym. To złożony fenotyp neurorozwojowy, na którego ryzyko wpływa ogromna liczba wariantów genetycznych oraz czynniki rozwojowe i środowiskowe. Określenie „stan genetyczny" służy przede wszystkim destygmatyzacji: ma przypomnieć, że człowiek nie wybiera architektury własnego układu nerwowego. Tę intencję należy utrzymać, jednocześnie precyzując mechanizm biologiczny. Nie oznacza to również, że każdy członek rodziny osoby z ADHD powinien szukać u siebie diagnozy. Dziedziczone jest ryzyko, nie certyfikat diagnostyczny. Jeden rodzic może mieć pełnoobjawowe ADHD, drugi jedynie kilka cech; jedno dziecko może wykazywać prezentację mieszaną, inne pozostawać poniżej progu klinicznego. Rodzina nie przekazuje pojedynczego genu, lecz kombinacje tysięcy wariantów, a każde dziecko otrzymuje inną ich mozaikę. To właśnie dlatego w jednej rodzinie można obserwować zadziwiające podobieństwo zachowań, ale i ogromne różnice w ich nasileniu. Późna diagnoza dorosłego często wywołuje zresztą szczególny efekt genealogiczny. Człowiek po raz pierwszy spogląda na rodzinne opowieści innym wzrokiem: dziadek, który całe życie zmieniał przedsięwzięcia; ojciec, który nigdy nie wiedział, gdzie zostawił klucze; matka przygotowująca wszystko w ostatniej chwili, lecz działająca fenomenalnie w kryzysie; wujek, który miał dziesięć hobby i żadnego nie kończył.

Genetyka znosi winę, lecz zachowuje odpowiedzialność

Rodzinna anegdota zaczyna przypominać wzorzec dziedziczonych cech. Należy jednak zachować intelektualną dyscyplinę: retrospektywna interpretacja nie jest retrospektywną diagnozą. Genetyka może sugerować rodzinne podobieństwo, lecz nie upoważnia do wystawiania rozpoznań psychiatrycznych nieżyjącym krewnym. Wysoka dziedziczność niesie ze sobą kolejną konsekwencję etyczną.

Powinna ona ograniczać język winy kierowany wobec rodziców. Przez dziesięciolecia wiele zaburzeń psychicznych dzieci interpretowano przez pryzmat teorii „złej matki", błędów wychowawczych lub niewystarczającej dyscypliny. W przypadku ADHD współczesna wiedza genetyczna zdecydowanie podważa taką prostą etiologię. Sposób wychowania może wpływać na strategie samoregulacji, poziom konfliktów, samoocenę czy przebieg funkcjonowania i wtórne skutki problemów, ale nie ma podstaw, by uznawać ADHD za prosty rezultat rodzicielskiego zaniedbania. Co więcej, rodzic dziecka z ADHD często sam posiada podobną konfigurację cech. Od osoby mającej trudności z planowaniem, pamięcią prospektywną i regulacją emocji oczekuje się wówczas stworzenia wyjątkowo uporządkowanego środowiska dla dziecka, które zmaga się z analogicznymi wyzwaniami. Powstaje paradoks rodzinny: ten sam czynnik genetyczny, który zwiększa prawdopodobieństwo potrzeb dziecka, może jednocześnie ograniczać zasoby organizacyjne rodzica niezbędne do ich zaspokojenia. Zamiast moralnego osądu, potrzebny jest w tym miejscu projekt systemu wsparcia.

Genetyka nie odbiera zatem człowiekowi odpowiedzialności, lecz odbiera wiarygodność pewnemu rodzajowi metafizyki zasługi. Nikt nie wybiera swoich wariantów DNA, podobnie jak nie wybiera temperamentu u progu życia, tempa dojrzewania kory przedczołowej czy bazowej wrażliwości układu nagrody.

Odpowiedzialność zaczyna się później: w sposobie budowania środowiska, korzystaniu z dostępnej wiedzy i leczenia, tworzeniu strategii oraz naprawianiu skutków własnych działań. Jest to odpowiedzialność człowieka wyposażonego w określone możliwości, a nie abstrakcyjnego podmiotu o identycznej zdolności samokontroli jak każdy inny.

Geny rozdają karty, ale nie rozgrywają całej partii. Metafora ta jest uproszczeniem, lecz brzmi lepiej niż wizja genomu jako wyroku. Karty mogą zwiększać prawdopodobieństwo określonych trudności, jednak nie przesądzają o jakości relacji, wyborze zawodu, sukcesach edukacyjnych, samoocenie ani zdolności stworzenia życia dostosowanego do własnego profilu poznawczego. Wiedza genetyczna powinna więc zwiększać realizm, a nie fatalizm.

Najciekawszym wnioskiem z badań nad ADHD jest być może to, że im głębiej nauka wnika w biologiczne podstawy zaburzenia, tym mniej znajduje prostych odpowiedzi. Zamiast pojedynczego genu odkrywa tysiące wariantów; zamiast jednej ścieżki – pleiotropię. Zamiast ostrej granicy między osobą „z ADHD" a osobą „bez ADHD", dostrzega kontinuum cech. Zamiast czystego determinizmu genetycznego odkrywa rozwój, środowisko i wzajemne sprzężenia. Biologia nie upraszcza obrazu człowieka – przeciwnie, pokazuje, dlaczego prostota była od początku podejrzana.

To właśnie z tej złożoności prowadzi droga do neurobiologii. Skoro nie istnieje jeden gen ADHD, mało prawdopodobne jest, aby istniał jeden „ośrodek ADHD" w mózgu lub pojedynczy neurotransmiter, którego niedobór wyjaśnia cały fenomen. Popularne hasło „ADHD to brak dopaminy" jest kuszące, gdyż mieści skomplikowaną rzeczywistość w jednym zdaniu. Mózg jednak nie został zaprojektowany dla wygody nagłówków. W następnej części należy zatem wejść w sam środek najbardziej atrakcyjnej, a zarazem najbardziej narażonej na uproszczenia narracji: w relacje między dopaminą i noradrenaliną, układem nagrody, funkcjami wykonawczymi, Default Mode Network, sieciami zadaniowymi oraz słynnym „lepkim przełącznikiem". Dopiero wtedy będzie można uczciwie odpowiedzieć na pytanie, co w metaforze Hard Mode jest trafnym opisem doświadczenia, co znajduje wsparcie w badaniach neurobiologicznych, a co pozostaje jedynie obrazową opowieścią, której nie należy mylić z anatomią mózgu.

Wysoka dziedziczność nie oznacza determinizmu genetycznego

Genetyka bez determinizmu: dziedziczność, poligeniczność i środowisko. Jednym z najsilniejszych argumentów przeciwko moralizującemu rozumieniu ADHD jest jego wyraźne podłoże genetyczne. Jeśli trudności z regulacją uwagi, impulsywność czy problemy z organizacją działania powtarzają się w rodzinach i wykazują wysoką zgodność u bliźniąt jednojajowych, trudno twierdzić, że ich przyczyną jest brak charakteru, niewłaściwe wychowanie lub niedostatek silnej woli. W tym kontekście często przywołuje się wartość dziedziczności ADHD na poziomie około 74%, słusznie traktując ją jako dowód na biologiczny wymiar tego zjawiska. Liczba ta wymaga jednak precyzyjnego wyjaśnienia, gdyż prawdopodobnie żadna inna statystyka w tej dziedzinie nie jest tak często interpretowana błędnie.

Metaanaliza badań bliźniaczych, omawiana przez Stephena Faraone'a i Henrika Larssona, wskazuje średnią dziedziczność cech ADHD na poziomie właśnie 74%. Oznacza to, że w badanych populacjach znacząca część zróżnicowania między ludźmi pod względem tych cech była statystycznie związana z różnicami genetycznymi. Nie oznacza to jednak, że „74% ADHD konkretnego człowieka pochodzi z genów", a pozostałe 26% dostarczyło środowisko – rodzina, szkoła czy społeczeństwo. Dziedziczność jest bowiem właściwością wariancji w populacji, a nie procentowym składem jednostki.

Można to zilustrować prostą analogią. Wzrost człowieka jest silnie dziedziczny, a mimo to niedożywienie może dramatycznie ograniczyć możliwość osiągnięcia biologicznie dostępnej wysokości ciała. Wysoka dziedziczność nie oznacza więc odporności na wpływ otoczenia; wskazuje

jedynie, że w danej populacji i określonych warunkach znacząca część obserwowanych różnic koreluje z genami. Gdy zmieniają się warunki środowiskowe, oszacowanie dziedziczności również może ulec zmianie. Genetyka nie jest wyrokiem wypisanym na chromosomie. Jest jednym z najważniejszych elementów probabilistycznej architektury rozwoju. Dlatego stwierdzenie „ADHD jest genetyczne" pozostaje prawdziwe tylko dopóki nie przekształcimy go w zdanie: „ADHD jest genetycznie zdeterminowane".

Różnica jednego słowa zmienia całą filozofię problemu. Determinizm zakładałby, że znajomość genotypu pozwala z dużą pewnością przewidzieć przyszły fenotyp. Tymczasem współczesna genetyka psychiatryczna mówi coś znacznie bardziej subtelnego: ryzyko powstaje w wyniku działania wielu wariantów genetycznych, z których większość ma niezwykle mały efekt, a ich konsekwencje ujawniają się dopiero w interakcji organizmu ze środowiskiem. Nie istnieje zatem „gen ADHD".

ADHD to poligeniczna suma tysięcy drobnych zmian

To jeden z najbardziej uporczywych mitów popularnej narracji biologicznej. ADHD ma architekturę poligeniczną, co oznacza, że podatność na to zaburzenie wynika ze współdziałania ogromnej liczby wariantów DNA, z których pojedynczy zazwyczaj zmienia ryzyko tylko minimalnie. Wielkoskalowe badanie asocjacyjne całego genomu (GWAS) opublikowane w Nature Genetics w 2023 roku — obejmujące 38 691 osób z ADHD i 186 843 osoby kontrolne — zidentyfikowało 27 loci osiągających próg istotności całogenomowej oraz wskazało 76 potencjalnych genów ryzyka. Badacze dostrzegli sygnały łączące to ryzyko z genami aktywnymi we wczesnym rozwoju mózgu i określonymi populacjami neuronów.

Liczba 27 może robić wrażenie, ale nie wolno jej interpretować jako odnalezienia "27 genów powodujących ADHD". Locus to region genomu, w którym statystycznie wykryto warianty częstsze w jednej grupie niż w drugiej; wewnątrz takiego obszaru mogą znajdować się liczne geny oraz elementy regulujące ekspresję innych jednostek. Co więcej, efekt pojedynczego wariantu jest niewielki. Siła współczesnych GWAS polega właśnie na tym, że przestają one poszukiwać jednego spektakularnego winowajcy, a zaczynają rekonstruować złożony krajobraz tysięcy drobnych probabilistycznych przesunięć. To kluczowy moment dla filozofii ADHD.

Stary model medyczny postrzegał chorobę jako uszkodzenie konkretnego elementu: jeśli samochód nie działa, trzeba znaleźć zepsutą część. Genetyka psychiatryczna pokazuje jednak, że w przypadku złożonych cech psychicznych lepszą metaforą byłaby orkiestra. Nie istnieje jeden instrument, który "gra ADHD". Istnieje raczej rozległy układ niewielkich zmian wpływających na rozwój i

funkcjonowanie wielu systemów biologicznych. Czasem problem nie polega na tym, że jeden instrument jest zepsuty, lecz na tym, że cała orkiestra ma nieco inną dynamikę, tempo, wrażliwość na dyrygenta i zdolność synchronizacji.

Argumenty za tym modelem dostarczają badania rodzinne. Faraone i Larsson wskazywali na analizy, w których rodzeństwo dzieci z ADHD wykazywało wielokrotnie wyższe ryzyko otrzymania tej samej diagnozy niż rodzeństwo dzieci zdrowych. Badania adopcyjne potwierdzają natomiast, że rodzinne skupianie się ADHD nie wynika wyłącznie ze wspólnego wychowania — ryzyko jest silniej powiązane z biologicznym pokrewieństwem niż z samym środowiskiem domowym. Nie oznacza to, że otoczenie jest nieważne; wskazuje jedynie, że nie wyjaśnia ono wysokiego poziomu rodzinnego podobieństwa tak skutecznie jak czynniki genetyczne. Tutaj pojawia się kolejny pozorny paradoks.

Jeżeli dziedziczność w badaniach bliźniąt szacuje się na około 74-80%, dlaczego warianty DNA odnajdywane w analizach molekularnych wyjaśniają znacznie mniej? Współczesne przeglądy wskazują, że dziedziczność oparta na typowych wariantach jednonukleotydowych może obejmować około jednej piątej wariancji — czyli znacznie mniej niż wyniki z badań bliźniąt. Powstaje tak zwany problem "brakującej dziedziczności". Nie jest to jednak dowód na błąd wcześniejszych analiz; badania bliźniąt i GWAS mierzą po prostu różne zjawiska różnymi metodami. Typowe macierze genetyczne wychwytują głównie powszechne warianty DNA, pomijając rzadkie mutacje, zmiany strukturalne genomu, procesy epigenetyczne czy złożone interakcje międzygenowe. Sama metoda statystyczna ogranicza zatem zakres informacji. Rzadkie warianty o większym efekcie również występują, lecz właśnie ze względu na swoją rzadkość wyjaśniają niewielką część całkowitej zmienności populacyjnej.

ADHD jako kontinuum biologiczne i plejotropowe

Obraz staje się jeszcze ciekawszy, gdy porzucimy przekonanie, że diagnoza ADHD stanowi biologiczną wyspę oddzieloną od reszty ludzkiej psychiki. Wyniki genetyczne wskazują na znaczące nakładanie się ryzyka ADHD z ryzykiem innych zaburzeń psychiatrycznych i cech poznawczych. Badania Demontis i współpracowników szacują, że znaczna część wariantów wpływających na ADHD może być współdzielona z innymi jednostkami chorobowymi. Przeglądy architektury genetycznej współchorobowości potwierdzają istnienie wspólnych komponentów łączących ADHD z różnymi fenotypami psychiatrycznymi. Zjawisko to nazywamy plejotropią: sytuacją, w której ten sam wariant genetyczny wpływa na więcej niż jedną cechę.

Biologia okazuje się znacznie mniej przywiązana do granic podręcznika DSM niż psychiatria. Gen nie wie, gdzie kończy się ADHD, a zaczyna depresja, autyzm, trudności z regulacją emocji czy

problemy edukacyjne. Warianty DNA oddziałują na procesy rozwojowe, które później – w zależności od całej konfiguracji biologicznej i środowiskowej – kształtują różne obrazy kliniczne.

Właśnie dlatego częste współwystępowanie ADHD z innymi zaburzeniami nie powinno być traktowane jako diagnostyczna anomalia. OReilly mocno akcentuje komorbidność ADHD, zwłaszcza w kontekście lęku, depresji, zaburzeń odżywiania oraz spektrum autyzmu. Genetyka dostarcza tu jednego z wyjaśnień: poszczególne diagnozy mogą współdzielić biologiczne komponenty podatności. Nie oznacza to jednak, że osoba posiadająca dany zestaw wariantów musi rozwinąć kilka zaburzeń jednocześnie. Prawdopodobieństwo nie jest przeznaczeniem.

Poligeniczność doprowadziła genetykę psychiatryczną do stworzenia kolejnego narzędzia: polygenic risk score (PRS), czyli poligenicznego wyniku ryzyka. Zamiast szukać jednego genu, sumuje się bardzo dużą liczbę wariantów, ważąc każdy z nich zgodnie ze statystycznym związkiem z daną cechą. Powstaje wskaźnik określający miejsce danej osoby w rozkładzie konkretnego ryzyka genetycznego.

W badaniach populacyjnych wyższe wyniki PRS dla ADHD korelują zarówno z większym prawdopodobieństwem diagnozy, jak i silniejszym nasileniem cech nieuwagi oraz hiperaktywności. Wyniki te wspierają kluczową tezę: ADHD nie musi być biologicznie kategorią typu „jest-nie ma". Cechy nieuwagi, impulsywności i hiperaktywności są rozłożone w populacji w sposób ciągły. Diagnoza kliniczna ustanawia potrzebną granicę pragmatyczną tam, gdzie określona konfiguracja i natężenie cech powodują znaczące problemy funkcjonalne. Badania poligeniczne wspierają więc model wymiarowy: osoby bez diagnozy również mogą posiadać część tego samego ryzyka genetycznego i pewne z tych samych cech, tyle że o mniejszym nasileniu. Można powiedzieć: granica kliniczna jest ostra na formularzu, lecz natura pod nią pozostaje ciągła. Człowiek może nie spełniać liczby kryteriów wymaganych do formalnego rozpoznania, a jednak doświadczać charakterystycznych trudności. Ktoś inny może spełniać kryteria, ale funkcjonować stosunkowo dobrze dzięki korzystnemu środowisku, wysokiej inteligencji, wypracowanym strategiom, wsparciu bliskich czy pracy dopasowanej do własnego stylu poznawczego.

Ponownie powraca więc relacyjna natura niepełnosprawności. Jednocześnie należy stanowczo ostudzić marzenia o genetycznym „teście na ADHD". Dzisiejsze wyniki poligeniczne są użyteczne przede wszystkim naukowo, a ich zdolność przewidywania losu konkretnego człowieka pozostaje ograniczona. Przeglądy badań PRS wykazują powtarzalne związki z diagnozą i nasileniem cech ADHD, jednak wyjaśniana część indywidualnej zmienności jest wciąż niewielka. Nie można zatem pobrać próbki śliny, obliczyć wyniku genetycznego i na tej podstawie zastąpić szczegółowego wywiadu rozwojowego, oceny funkcjonowania oraz diagnostyki różnicowej.

W tym miejscu genetyka spotyka się z ekonomią obietnic. Rynek testów genetycznych chętnie sprzedaje pewność tam, gdzie nauka oferuje jedynie prawdopodobieństwo. Im bardziej skomplikowany jest fenotyp, tym atrakcyjniej brzmi hasło, że można go „odczytać z DNA". Tymczasem współczesne badania prowadzą do przeciwnego rodzaju dojrzałości: im więcej wiemy o genomie, tym wyraźniej widzimy jego zależność od kontekstu. DNA nie jest scenariuszem filmu. Jest raczej zbiorem prawdopodobieństw, ograniczeń i możliwości, które rozwój przekształca w biografię. Szczególnie ostrożnie należy więc mówić o środowisku. Dawny spór nature versus nurture – natura przeciw wychowaniu – okazał się jednym z najbardziej jałowych sporów w historii nauk o człowieku.

Geny i środowisko nie funkcjonują jak dwa niezależne składniki ciasta, które można zważyć osobno. Geny wpływają na to, jak organizm reaguje na otoczenie, a środowisko determinuje, kiedy i w jaki sposób potencjał biologiczny zostanie ujawniony. Badania interakcji genotyp-środowisko wskazują, że znaczenie określonych oddziaływań zewnętrznych może zależeć od poziomu podatności genetycznej. Jeszcze bardziej subtelne jest zjawisko korelacji gen-środowisko: człowiek nie tylko otrzymuje środowisko – on częściowo je współtworzy.

Genetyka jako ryzyko a nie determinizm

Dziecko o określonym temperamencie może wywoływać odmienne reakcje rodziców i nauczycieli. Nastolatek poszukujący intensywnej stymulacji będzie częściej wybierał konkretne aktywności i grupy społeczne, natomiast dorosły źle tolerujący monotonię może częściej zmieniać zawody, skłaniając się ku przedsiębiorczości, pracy projektowej lub środowiskom o wysokiej zmienności. W rezultacie genetyczna predyspozycja wpływa pośrednio na rodzaj doświadczeń, z którymi organizm się styka. Ma to kluczowe znaczenie dla interpretacji badań nad stresem, wychowaniem czy niekorzystnymi wydarzeniami życiowymi. Jeśli u osób z ADHD częściej występują pewne zdarzenia, nie wolno automatycznie zakładać, że to one spowodowały zaburzenie. Kierunek związku może być odwrotny lub dwukierunkowy. Przykładowo: podatność na impulsywność zwiększa ryzyko konfliktów i wypadków; te z kolei podnoszą poziom stresu, który pogarsza funkcjonowanie wykonawcze. Powstaje pętla sprzężeń, w której klasyczne pytanie „co było pierwsze?" okazuje się zbyt uproszczone.

Należy zatem zachować ostrożność przy popularnym określaniu ADHD mianem „choroby genetycznej". Pojęcie to sugeruje mechanizm zbliżony do choroby Huntingtona czy innych schorzeń jednogenowych, gdzie konkretny wariant ma ogromną moc predykcyjną. ADHD jest czymś innym. To złożony fenotyp neurorozwojowy, na którego ryzyko wpływa ogromna liczba wariantów

genetycznych oraz czynniki rozwojowe i środowiskowe. Określenie „stan genetyczny" służy przede wszystkim destygmatyzacji: ma przypomnieć, że człowiek nie wybiera architektury własnego układu nerwowego. Tę intencję należy utrzymać, jednocześnie precyzując mechanizm. Nie oznacza to jednak, że każdy członek rodziny osoby z ADHD powinien szukać u siebie diagnozy. Dziedziczone jest ryzyko, nie certyfikat diagnostyczny. Jeden rodzic może mieć pełnoobjawowe ADHD, drugi jedynie kilka cech, jedno dziecko prezentację mieszaną, a inne pozostawać poniżej progu klinicznego. Rodzina nie przekazuje pojedynczego genu, lecz kombinacje tysięcy wariantów, a każde dziecko otrzymuje inną ich mozaikę. To właśnie dlatego w jednej rodzinie można obserwować zadziwiające podobieństwo zachowań, ale i ogromne różnice w ich nasileniu. Późna diagnoza dorosłego często wywołuje zresztą szczególny efekt genealogiczny. Człowiek po raz pierwszy spogląda na rodzinne opowieści innym wzrokiem: dziadek, który całe życie zmieniał przedsięwzięcia; ojciec, który nigdy nie wiedział, gdzie zostawił klucze; matka przygotowująca wszystko w ostatniej chwili, lecz działająca fenomenalnie w kryzysie; wujek, który miał dziesięć hobby i żadnego nie skończył.

Genetyka jako fundament etyki i realizmu

Rodzinna anegdota zaczyna przypominać wzorzec dziedziczonych cech. Należy jednak zachować intelektualną dyscyplinę: retrospektywna interpretacja nie jest retrospektywną diagnozą. Genetyka może sugerować rodzinne podobieństwo, lecz nie upoważnia do stawiania rozpoznań psychiatrycznych nieżyjącym krewnym. Wysoka dziedziczność niesie ze sobą kolejną konsekwencję etyczną.

Powinna ona ograniczać język winy, również w stosunku do rodziców. Przez dziesięciolecia wiele zaburzeń dzieci interpretowano przez pryzmat teorii „złej matki", błędów wychowawczych czy braku dyscypliny. W przypadku ADHD współczesna wiedza genetyczna zdecydowanie podważa taką prostą etiologię. Sposób wychowania może wpływać na strategie samoregulacji, poziom konfliktów, samoocenę czy przebieg funkcjonowania i wtórne skutki problemów, ale nie ma podstaw, by uznawać ADHD za rezultat rodzicielskiego zaniedbania. Co więcej, rodzic dziecka z ADHD często sam posiada podobną konfigurację cech. Od osoby mającej trudności z planowaniem, pamięcią prospektywną i regulacją emocji oczekuje się wówczas stworzenia wyjątkowo uporządkowanego środowiska dla dziecka, które zmaga się z analogicznymi wyzwaniami. Powstaje paradoks rodzinny: ten sam czynnik genetyczny, który zwiększa prawdopodobieństwo potrzeb dziecka, może jednocześnie ograniczać zasoby organizacyjne rodzica niezbędne do ich zaspokojenia. Zamiast moralnego osądu potrzebny jest tu projekt systemu wsparcia.

Odpowiedzialność zaczyna się później: w sposobie kształtowania środowiska, korzystaniu z wiedzy i leczenia, tworzeniu strategii oraz naprawianiu skutków własnych działań. Jest to odpowiedzialność człowieka wyposażonego w konkretne możliwości, a nie abstrakcyjnego podmiotu o identycznej zdolności samokontroli jak każdy inny.

geny rozdają karty, ale nie rozgrywają całej partii. Metafora ta jest uproszczeniem, lecz brzmi lepiej niż wizja genomu jako wyroku. Karty mogą zwiększać prawdopodobieństwo trudności, jednak nie przesądzają o jakości relacji, wyborze zawodu, wynikach edukacji, samoocenie ani zdolności zbudowania życia dostosowanego do własnego profilu poznawczego. Wiedza genetyczna powinna zatem zwiększać realizm, a nie fatalizm.

Być może najciekawszym wnioskiem z badań nad ADHD jest to, że im głębiej nauka wnika w biologiczne podstawy zaburzenia, tym mniej znajduje prostych odpowiedzi. Zamiast pojedynczego genu odkrywa tysiące wariantów; zamiast jednej ścieżki – pleiotropię. Zamiast ostrej granicy między osobą „z ADHD" a osobą „bez ADHD", dostrzega kontinuum cech. Zamiast czystego determinizmu genetycznego odkrywa rozwój, środowisko i wzajemne sprzężenia. Biologia nie upraszcza obrazu człowieka – przeciwnie, pokazuje, dlaczego prostota była od początku podejrzana.

To właśnie z tej złożoności prowadzi droga do neurobiologii. Skoro nie istnieje jeden gen ADHD, mało prawdopodobne jest, aby istniał jeden „ośrodek ADHD" w mózgu lub pojedynczy neurotransmiter, którego niedobór wyjaśnia cały fenomen. Popularne hasło „ADHD to brak dopaminy" jest kuszące, gdyż zamyka skomplikowaną rzeczywistość w jednym zdaniu. Mózg jednak nie został zaprojektowany dla wygody nagłówków. W następnej części należy zatem wejść w sam środek najbardziej atrakcyjnej, a zarazem najbardziej narażonej na uproszczenia narracji: w relacje między dopaminą i noradrenaliną, układem nagrody, funkcjami wykonawczymi, Default Mode Network, sieciami zadaniowymi oraz słynnym „lepkim przełącznikiem". Dopiero wtedy będzie można uczciwie odpowiedzieć na pytanie, co w metaforze Hard Mode jest trafnym opisem doświadczenia, co znajduje wsparcie w badaniach neurobiologicznych, a co pozostaje jedynie obrazową opowieścią, której nie należy mylić z anatomią mózgu.

> Mózg nie został zaprojektowany z myślą o wygodzie krótkich nagłówków i prostych odpowiedzi. Czy zatem w świecie, który pragnie zamknąć tożsamość człowieka w jednym wyniku testu genetycznego lub braku jednego neurotransmitera, odważymy się zaakceptować biologiczną złożoność jako jedyną prawdziwą miarę człowieczeństwa? Prawdziwa nauka nie upraszcza obrazu jednostki – ona pokazuje nam, dlaczego każda próba takiego uproszczenia była od początku podejrzana.

Inspiracje

[1] 

"How to Understand and Deal with ADHD" Charity OReilly

2026 | The Experiment | ISBN: 9798893031300

Charity O'Reilly, LPC, jest licencjonowaną terapeutką specjalizującą się w terapii traumy, posiadającą ponad 20 lat doświadczenia klinicznego. Mieszka w hrabstwie Bucks w Pensylwanii, gdzie założyła praktykę intensywnej terapii traumy. Posiada certyfikaty z terapii odwrażliwiania i przetwarzania za pomocą ruchu gałek ocznych (EMDR), terapii poznawczo-behawioralnej skoncentrowanej na traumie (TF-CBT) oraz jogi wspomagającej przetwarzanie traumy. O'Reilly jest uznaną mówczynią i konsultantką, która szkoli innych terapeutów w zakresie praktyk uwzględniających traumę i opracowywania modeli intensywnej terapii. Jej praca koncentruje się na holistycznych podejściach do leczenia, w tym terapii Internal Family Systems (IFS) i terapii somatycznej. Oprócz praktyki klinicznej, współprowadzi podcast „The Witchy Therapist Podcast" i jest autorką książek, których celem jest zapewnienie dostępu do zasobów dotyczących zdrowia psychicznego osobom zmagającym się z traumą, lękiem, depresją i neuroatypowością, często współpracując z mężem, Tomem O'Reilly.

Charity O'Reilly, LPC, is a licensed professional counselor specializing in trauma therapy with over 20 years of clinical experience. Based in Bucks County, Pennsylvania, she is the founder of an intensive trauma therapy practice and is certified in Eye Movement Desensitization and Reprocessing (EMDR), Trauma-Focused Cognitive Behavioral Therapy (TF-CBT), and trauma-processing yoga. O'Reilly is a recognized speaker and consultant who trains other therapists on trauma-informed practices and the development of intensive therapy models. Her work focuses on holistic approaches to healing, including Internal Family Systems (IFS) and somatic therapies. In addition to her clinical practice, she co-hosts 'The Witchy Therapist Podcast' and has authored books aimed at providing accessible mental health resources for individuals navigating trauma, anxiety, depression, and neurodivergence, often collaborating with her husband, Tom O'Reilly.

Intensive Trauma Therapy Retreats

Literatura uzupełniająca

Artykuły naukowe

Prace autorów przywoływanych w tekście:

[1] "Molecular Genetics of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder"

Stephen V. Faraone, Roy H. Perlis, Alysa E. Doyle, Jordan W. Smoller, Jennifer J. Goralnick

2005 | Biological Psychiatry | DOI: 10.1016/j.biopsych.2004.11.024

Źródło

[2] "Quantitation of blood-brain barrier defect by magnetic resonance imaging and gadolinium-DTPA in patients with multiple sclerosis and brain tumors"

Henrik B. W. Larsson, Max Stubgaard, Jette Lautrup Frederiksen, Mikael Jensen, Otto Mølby Henriksen

1990 | Magnetic Resonance in Medicine | DOI: 10.1002/mrm.1910160111

Źródło

[3] "Fiber Crossing in Human Brain Depicted with Diffusion Tensor MR Imaging"

Mette R. Wiegell, Henrik B. W. Larsson, Van Jay Wedeen

2000 | Radiology | DOI: 10.1148/radiology.217.3.r00nv43897

Źródło

[4] "Magnetic resonance angiography of intracranial and extracranial arteries in patients with spontaneous migraine without aura: a cross-sectional study"

Faisal Mohammad Amin, Mohammad Sohail Asghar, Anders R. Hougaard, Adam Espe Hansen, Vibeke Andrée Larsen

2013 | The Lancet Neurology | DOI: 10.1016/s1474-4422(13)70067-x

Źródło

Treść tworzy Fundacja Dobre Państwo.

Redaguje i publikuje APA ONE, autorski system redakcyjny Fundacji oparty na AI.

APA ONE Publishing System

Fundacja Dobre Państwo © 2026

Article ID: 445c1f82-8861-4eb3-ad87-978bda45c2b7