

[Главная](#) | [N 92 от 6 декабря 2017 г.](#)

В банк за ДНК

Какие возможности даёт нам генетика, и как мы сможем распорядиться информацией о нас самих?

Сегодня огромное число медицинских и научных организаций по всему миру занимается генетическими исследованиями. Все вместе они генерируют огромный объём данных, который надо как-то систематизировать и анализировать. Эта информация аккумулируется в банках генетической информации, доступ к которой регламентируется самими исследователями. И тут возникает целый ряд проблем правового и этического характера, для которых пока нет однозначных решений.

Справедливо, что регулирование этого процесса должно основываться на мнении и предпочтениях людей, которые, собственно, и являются носителями данной информации. Между тем, как показывают первые результаты масштабного международного исследовательского проекта «Ваши гены – вам решать», лишь немногим более половины людей (54%) имеют какое-то представление о ДНК, генетике и геномике. При этом лишь каждый второй готов поделиться своей генетической информацией в научных целях.

Какие общественные риски несёт технология тестирования ДНК? Надо ли проводить медицинское консультирование пациентов перед проведением генетического исследования? Есть ли какие-то законодательные нормы, регулирующие данную сферу? Об этом наш разговор с доцентом кафедры медицинской генетики с курсом пренатальной диагностики Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования Минздрава России кандидатом медицинских наук Еленой БАРАНОВОЙ.

– Поясните, что собой представляют генетические данные и для чего необходим сбор подобной информации?

– Сейчас нам доступно и широко распространяется генетическое тестирование для диагностики наследственных болезней, для подбора лекарственных препаратов или их дозировки, генеалогии (когда люди хотят узнать своё «происхождение»). ДНК выделяется и анализируется. В итоге мы получаем не саму ДНК, а её расшифровку – буквенный код, то есть информацию о ДНК. Именно эти «буквенные цепочки» попадают в различные банки данных. Наличие таких баз очень важно для врачей и учёных, поскольку только анализ большого количества материала может помочь выявить какие-то закономерности, получить сведения о доброкачественности или патогенности генетических изменений, их роли в функционировании организма.

– Какие перспективы этих исследований вы видите в плане совершенствования подходов к лечению, разработке новых методов терапии и лекарств?

– Даже если мы не берём абсолютно потрясающие результаты в диагностике наследственных заболеваний, то большинство прорывов в медицине так или иначе связано с генетикой и молекулярной биологией. Это в первую очередь препараты для лечения онкологических заболеваний, подбор индивидуальной дозы препаратов при сердечнососудистых заболеваниях, есть генно-инженерные препараты, помогающие избежать ампутации при обширных поражениях сосудов нижних конечностей и т.д. Сложно представить область современной медицины, где не применялись бы генетические технологии.

Сегодня идёт процесс накопления знаний о генетических мутациях. Основным объём информации содержится в зарубежных банках данных, в России в этом направлении пока делаются первые шаги. Информация постоянно обновляется, благодаря этому исследователи получают возможность диагностировать новые редкие заболевания, искать подходы к их лечению. То есть мало узнать диагноз, главное – иметь информацию о том, какая именно мутация в гене имеется у пациента и что нужно сделать, чтобы нивелировать «генные поломки». Это огромное достижение, поскольку ещё совсем недавно мы могли только констатировать болезнь на этапе пренатальной диагностики и рекомендовать пациентке прервать беременность. Сейчас в ряде случаев появляется возможность терапии таких состояний.

– Насколько адекватно интерпретируются полученные данные? Есть ли в них доля субъективизма?

– Действительно, на сегодняшний момент мы довольно хорошо знаем «анатомию генома» и гораздо хуже его «физиологию», то есть за что отвечает то или иное изменение в геноме, является это изменение нормальной изменчивостью, или оно патогенное. Поэтому так важно наличие баз данных – как раз из-за необходимости анализа большого количества информации от многих людей для оценки патогенности различных изменений. К настоящему времени разработаны алгоритмы, согласно которым можно интерпретировать те или иные данные, и с каждой новой научной публикацией они дополняются и уточняются. Это открывает большие возможности в плане переоценки полученных ранее результатов, их корректировки.

Конечно, многое, если не всё, зависит от квалификации и профессионализма специ-алиста-биоинформатика. Генные изменения – это очень «тонкие сферы», и нередко возникают ситуации, когда сложно интерпретировать, являются они доброкачественными или патогенными. К сожалению, мы пока слишком мало знаем о природе этих изменений и вынуждены оставлять эти данные «на потом», чтобы через какое-то время к ним можно было вернуться и снова проанализировать с учётом появившейся информации.

– В последние годы даже появился такой термин, как генетическая дискриминация. К примеру, за рубежом, в частности в США, уже есть прецеденты, когда людям, имеющим генетическую предрасположенность, скажем, к болезни Альцгеймера, страховые компании меняют стоимость долгосрочных медицинских страховок в зависимости от генетических факторов.

– Да, более того, были случаи, когда работодатели узнавали о наличии генетической предрасположенности к



ОФОРМИТЬ ПОДПИСКУ

N 94 от 13 декабря 2017 г.



Статьи

[Здравоохранение](#)

[Медицина и общество](#)

[Клинические рекомендации](#)

[Страница фармацевта](#)

[Наука и практика](#)

[Мир и здоровье](#)

[Наука за рубежом](#)

[Время и мы](#)

[Автограф для "МГ"](#)



онкологическим заболеваниям, в частности к раку молочной железы, и предпринимали шаги, чтобы уволить сотрудника. В ряде ситуаций работодатель без получения на то информированного согласия работника пытался на основе генетических тестов выяснить его причастность к каким-то происшествным. С 2008 г. в США принят закон о недискриминации по генетической информации (GINA), согласно которому работодатели и страховые компании не могут запрашивать у человека результаты теста ДНК или медицинские данные о семье. Таким образом, закон на федеральном уровне запрещает генетическую дискриминацию при медицинском страховании и на работе, другие сферы жизни он не затрагивает. Реальные судебные примеры показывают, что закон работает.

– Сегодня некоторые исследовательские центры предлагают услуги по созданию так называемого генетического паспорта. Можно даже сделать такой «подарок» своим близким или родственникам. Есть ли практическая польза от подобного рода исследований?

– Скажем так, генетические паспорта у здоровых людей имеют довольно ограниченное клиническое применение. Например, имеет смысл определять какие-то изменения при планировании беременности, назначении определённых препаратов. Конечно, всё это должно проводиться только после предварительного медико-генетического консультирования, во время которого будут выявлены цели тестирования, ожидания пациентов и оговорено, что он хочет или не хочет знать. Это важно, ведь при полногеномных методах, мы, например, можем случайно выявить предрасположенность к какому-то заболеванию с поздним началом, при котором нет эффективной профилактики, или к онкологическому заболеванию. Что касается такого предложения, как «подарить генетический тест»... Подумайте, хотите ли вы сделать такой подарок своим родственникам и друзьям? Что лично они хотят знать?

– Как и в каких целях может быть использована подобная информация? Какие общественные риски несёт технология тестирования ДНК?

– Хотелось бы сразу подчеркнуть, что в данном случае мы говорим не о каких-то фантастических ситуациях с разработкой биологического оружия, преследованием со стороны полиции или правительства, а о более реальных. Повторюсь, в генетических базах данных хранится не сама ДНК, а информация о ней – тот самый буквенный код, без указания персональных данных человека. Тем не менее в современном мире вполне возможно при помощи социальных сетей и форумов найти информацию о человеке с редкой патологией и связать её с данными о геноме. Например, многие сталкивались с проблемой, когда их телефон и информация о том, что полис заканчивается, оказывалась в руках страховых компаний, предлагающих страховку для автомобилей. Это приводит к большому количеству звонков с продажей услуг. Тут могут последовать предложения относительно препаратов и так далее. Кроме того, любой человек имеет право знать или отказаться знать о том, кто использует его данные – врачи, исследователи, фармкомпания, а также заявить о желаемых для себя выгодах от этого использования.

– Когда человек отдаёт свои биологические материалы для анализа генома, он не только узнаёт результаты исследования, но и предоставляет информацию компании, которая проводит тестирование. Де-факто она может предоставить эту информацию государству или кому-то ещё, кто может её запросить и получить эти сведения...

– В нашей стране эта сфера чётко регламентируется. Так, в 2006 г. в России был принят Федеральный закон № 152-ФЗ «О персональных данных». В нём есть статья, в которой прописано, что биометрические персональные данные человека, на основании которых можно установить его личность, могут обрабатываться только при наличии письменного согласия человека. Но имеется и ряд исключений. Например, эта норма не распространяется на террористов, людей, совершивших тяжкие преступления – рецидивистов, насильников и т.д.

– Ваша позиция профессионала понятна. А как общество относится к проблеме сбора генетической информации? Какие результаты были получены в ходе исследования «Ваши гены – Вам решать»?

– Основная цель этого международного проекта, разработанного группой учёных некоммерческой организации «Глобальный Альянс по геномике и здравоохранению» (GA4GH) и научно-исследовательского комплекса Wellcome Genome Campus (Кембридж, Великобритания), – узнать, что думают об этой проблеме люди в разных странах мира. В России исследование инициировано Российским обществом медицинских генетиков, в нём уже приняли участие более 200 человек, оно продлится до конца 2017 г.

Пока подведены предварительные результаты по англоязычным странам – США, Канаде, Австралии и Великобритании. В общей сложности на начало сентября 2017 г. в исследовании приняли участие 9742 человека. Как выяснилось, 46% респондентов не владеют информацией о ДНК, генетике и геномике, при этом каждый второй считает, что это «особый вид медицинской информации». Для подавляющего большинства людей (79%) наибольшую важность имеет защита банковских данных, на втором месте – медицинские данные и информация о ДНК; 12% дали утвердительный ответ на шутивное предложение сохранения конфиденциальности в отношении их «фото из отпуска»; 45% респондентов готовы предоставить свои медицинские данные в научных целях, если это не связано с их коммерческим использованием (на это согласны лишь 28%). Примечательно, что готовы пожертвовать своей ДНК для исследований именно те люди, которые имеют определённое представление о ДНК и считают её особым видом медицинской информации. Кроме того, они высказали заинтересованность в предоставлении им результатов исследования. И абсолютно зеркальная ситуация в отношении тех, кто не владеет «темой». Эти люди в большей части негативно относятся к подобного рода исследованиям и не хотят принимать в них участие. Основные опасения участников исследования связаны с тем, что их ДНК могут скопировать и поместить на место преступления, с дискриминацией со стороны медицинских страховых компаний и навязчивой рекламой лекарств фармкомпаниями.

– И в заключение, каким, по-вашему, будет дальнейшее развитие этого направления?

– Прогресс в генетике и гено-мике намного опережает другие сферы клинической медицины. Эти изменения настолько стремительные, что контролировать данную сферу становится всё сложнее. Понятно, что абсолютной анонимности генетических данных вряд ли удастся достигнуть с учётом всех тех проблем, которые мы озвучили. Всем участникам этого процесса необходимо научиться слушать и слышать друг друга, выработать общие этические принципы по аналогии, к примеру, с теми, которые существуют в области клинических исследований лекарственных средств. Такая задача была положена и в основу британского исследования. Её организаторы надеются, что мнение самой главной стороны процесса – наших пациентов – в дальнейшем станет стимулом для разработки международных и национальных документов, регламентирующих правовые, этические и социальные аспекты использования генетических данных.

Беседу вела
Ирина СТЕПАНОВА,
корр. «МГ».

[← N 92 от 6 декабря 2017 г.](#)

[Верх](#)

 [Войдите или зарегистрируйтесь](#), чтобы получить возможность отправлять комментарии |  [:Наука и практика](#)

[Здравоохранение](#) [Медицина и общество](#) [В центре внимания](#) [Клинические рекомендации](#) [Страница фармацевта](#) [Наука и практика](#) [Мир и здоровье](#)
[Наука за рубежом](#) [Время и мы](#) [Автограф для "МГ"](#)

[О газете](#) | [Подписка](#) | [Архив](#) | [Контакты](#)



Copyright © 2006