



# ГЕНЕТИЗАЦИЯ ЖИЗНИ

**Генетизация** – процесс, в рамках которого происходит сведение всех различий между индивидами к разнице в ДНК

## 4П-медицина:

- **Персонализация** (индивидуальный подход к пациенту на основе анализа его генетических и физиологических особенностей)
- **Предикция** (выявление предрасположенностей на основе генетического паспорта и создание прогноза здоровья)
- **Превентивность** (полное предотвращение или снижение риска развития заболевания)
- **Партисипативность** (вовлеченность пациента в процесс лечения)

## Предикция и поиск «опасных генов»:

*Казус Анджелины Джоли* (по статье Тищенко П. Д., Шевченко С. Ю. Казус Анджелины Джоли и этические проблемы современной онкологии //Клиническая и экспериментальная хирургия. – 2015. – №. 4 (10)):

А. Джоли (выдержки из публикаций в газете «Нью Йорк Таймс» за 2013 и 2015 гг.): «Моя мать боролась с раком в течение почти 10 лет и умерла в 56. Она прожила достаточно долго, чтобы встретить первых внуков и поддержать их на руках. Но у других моих детей никогда не будет шанса узнать ее и испытать, какой любящей и доброй она была...».

«Мы часто говорили с детьми о маме их "мамы", и я старалась рассказать им о болезни, которая отняла ее у нас. Они спрашивали, может ли то же самое произойти со мной? Я всегда прошу их не волноваться, но правда в том, что я несу дефектный ген BRCA1, который резко увеличивает риск развития рака молочной железы и рака яичников. Врачи оценили, что у меня 87% риск развития рака молочной железы и 50% риск рака яичников, хотя риск будет различным для каждой женщины».

«Как только я поняла, в какой ситуации оказалась, я решила быть проактивной, и минимизировать риск, насколько это возможно. Я приняла решение сделать превентивную двойную мастэктомию. Начала с груди, поскольку риск рака молочной железы выше для меня, чем риск развития рака яичников, а хирургическая операция более сложная.

27 апреля закончились 3 месяца медицинских процедур, которые включали мастэктомию. В течение того времени я держала все в тайне, продолжая свою обычную работу.

Теперь я пишу об этом, потому что надеюсь, что другие женщины смогут извлечь пользу из моего опыта. Конечно, слово "рак" до сих пор вселяет страх в сердца людей, вызывая чувство глубокой беспомощности. Но сегодня, сделав анализ крови, можно узнать, восприимчивы ли вы к раку молочной железы и раку яичников, а затем принимать соответствующие меры».

«Я пишу об этом, чтобы сказать другим женщинам: решение сделать мастэктомию далось мне не просто. Но сейчас я очень рада, что сделала это. Риск развития рака молочной железы у меня снизился с 87 до менее 5%. И я могу сказать своим детям, что они не должны бояться, что потеряют меня из-за рака груди».

«В жизни много проблем. Но те, что мы можем контролировать, не должны нас пугать».

24 марта 2015 г.

«Лос-Анджелес. Два года назад я написала о своем выборе сделать профилактическую двойную мастэктомию. Простой анализ крови показал, что у меня мутация в гене BRCA1. Это соответствовало приблизительно 87% риску развития рака молочной железы и 50% риску рака яичников. Я потеряла свою мать, бабушку и тетю из-за рака».

«Две недели назад позвонил мой доктор и сообщил мне результаты анализа крови... Он сказал: "Обнаружено повышение концентрации неспецифических онкомаркеров, и если их взять вместе, то они могут быть симптомами рака на ранней стадии..."».

«В тот же день я встретила хирурга, которая лечила мою мать... Обследование, в том числе ультразвуковое, ничего не выявило. Стало легче. Если это и рак, то на ранней стадии... У меня еще есть возможность удалить яичники и фаллопиевы трубы».

«Я сделала это не только потому, что несу мутацию гена BRCA1 - я хочу, чтобы другие женщины услышали это. Положительный тест на BRCA1 не означает, что нужно сразу же бежать к хирургам. Я разговаривала со многими врачами, хирургами и натуропатами. Есть другие варианты. Самое главное узнать о доступных вариантах и выбрать то, что подходит лично вам».

«На прошлой неделе мне сделали двустороннюю лапароскопию яичников».

«Да, эти решения дались мне нелегко. Но нужно было получить возможность контролировать ситуацию. Вы всегда можете обратиться за советом, узнать о вариантах и сделать выбор, который подходит только вам. Знание - сила».

**Персонализированные лекарства** (по статье Михель Д. В. Персонализированные лекарства: идеология, маркетинг и социальные последствия распространения. – 2017)

Выпуск бюллетеня Personalized Medicine Coalition, **казус 75-летнего американца Кевина Бенти**: После безуспешной операции по удалению опухоли в мае 2014 г. и продолжительной химиотерапии в последующий период пациенту провели очередную диагностику, но на этот раз с использованием генетического тестирования. В результате у него была выявлена редкая аномалия, встречающаяся лишь у 1% пациентов с раком прямой кишки, — аномальное слияние генов CCDC6 и RET. Весной 2016 г. Бенти было назначено лечение с помощью экспериментального препарата RXDX-105, который производился компанией Ignyta и в то время проходил клинические испытания (на период мая 2017 г. препарат все еще проходит клинические испытания). Активные вещества препарата выступили в роли ингибитора генетической аномалии, и спустя 16 недель после начала приема лекарства пациент полностью вылечился. По словам авторов публикации, «точная онкология» с успехом доказала свое право на существование.

1998 г. Food and Drug Administration (**US FDA**) (Управление по контролю за качеством пищевых продуктов и лекарственных препаратов США) одобрило выпуск **герцептина** – **первого ПМ-лекарства**, поскольку его разрешено было распространять только наряду с сопутствующей диагностической системой.

В 2005 г. FDA выпустило первое руководство для производителей лекарств, **«Guidance for Industry on Pharmacogenomic Data Submissions»**, recommending компаниям добровольно предоставлять фармакогеномные данные, и тогда же выпустило концептуальную статью о необходимости совместной разработки лекарств и диагностических систем

**Коммодификация тела (от англ. commodity — товар) - превращение тела человека в объект коммерческих отношений**

- 1. Казус Генриетты Лакс*
- 2. Казус Джона Мура*
- 3. Казус Теда Славина*

*Казус Генриетты Лакс* (по статье Попова О. В. Человек, его цена и ценность: к проблеме коммодификации тела в научном познании //Epistemology & Philosophy of Science. – 2016. – №. 3 (49)):

HeLa - линия «бессмертных» клеток, используемая во множестве научных исследований в области биологии и фармакологии. Линия была получена 8 февраля 1951 года из раковой опухоли шейки матки пациентки по имени Генриетта Лакс (англ. Henrietta Lacks), умершей от этого заболевания 4 октября того же года. Клетки из опухолевого образования Генриетты были изъяты без её ведома и согласия исследователем Джорджем Гейем. Ему удалось выделить одну конкретную клетку, размножить её и начать клеточную линию. Гей назвал их клетками HeLa, по начальным буквам имени Генриетты Лакс. Это первые клетки, выращенные в лаборатории, которые были «бессмертными» — они не погибали после нескольких делений и могли быть использованы во многих экспериментах.

**Казус Джона Мура** (по статье Попова О. В. Человек, его цена и ценность: к проблеме коммодификации тела в научном познании //Epistemology & Philosophy of Science. – 2016. – №. 3 (49)):

В 1976 году Дж. Муру в связи с заболеванием рекомендуют удалить селезенку. Дж. Мур подписал письменное согласие на это и хирурги ее удалили. Вслед за этим доктор Голд и его ассистенты извлекают ткани из удаленной селезенки, признав ее значение для исследований по разработке возможных методов лечения рака. В течение 3 лет они создают линию клеток, извлеченных из Т-лимфоцитов. В 1984 году д-ру Голду был предоставлен патент США на клеточную линию, с которой он начинает получать огромные доходы благодаря коммерческим соглашениям с двумя биотехнологическими фирмами. Случайно узнав о патенте, Джон Мур подает в суд, претендуя на право собственности на патент, а также финансовую компенсацию от доктора Голда за нарушение своих профессиональных обязанностей. При рассмотрении апелляции Верховный суд Калифорнии отклонил иск Дж. Мура относительно права собственности на патент, заявив, что Дж. Мур не был одним из его изобретателей. Также он пришел к выводу, что пациент не мог считать своей собственностью выброшенные ткани тела. Здесь суд апеллировал к тому, что как только ткани тела покидают тело человека, они перестают быть его собственностью. После нескольких судебных процессов Верховный Суд Калифорнии признал, что д-р Голд должен был раскрыть свой финансовый интерес в отношении тканей Дж. Мура. Суд также признал отсутствие должного регулирования в отношении информированного согласия и собственности, и призвал законодателей исправить проблему. Но это не изменило решения суда. Суд заявил, что решение в пользу Дж. Мура может уничтожить экономический стимул для проведения важных медицинских исследований. Судей обеспокоило, что предоставление пациентам права собственности могло бы «помешать исследованиям, ограничив доступ к необходимому сырью» и создало правовое поле, где «с каждым образцом клетки исследователь покупал бы билет для участия в судебных процессах». Дж. Мур подал иск в Верховный Суд США, но он был отклонен.

*Казус Теда Славина* (по статье Попова О. В. Человек, его цена и ценность: к проблеме коммодификации тела в научном познании //Epistemology & Philosophy of Science. – 2016. – №. 3 (49)):

Т.Славин длительный период страдал гемофилией, в процессе лечения ему переливали донорскую кровь и он подхватил гепатит В. В крови Славина было обнаружена высокая концентрация ценных антител к гепатиту В. Они могли бы помочь в создании новой вакцины против гепатита. Т. Славин, осознал ценность своей крови, задумался о продаже антител и начал их активно предлагать фармацевтическим компаниям. Скорее всего, он это делает не столько из-за колоссальной прибыли, но чтобы обеспечить себе хоть какой-то минимум для жизнеобеспечения: он стал вследствие заболевания инвалидом, потерял рабочее место. Он связался с Барухом Блумбергом, исследователем в Центре рака Фокс Чейз, который выиграл Нобелевскую премию за открытие антигенов гепатита, и кто создал тест крови, по которому было диагностировано заболевание Славина. Т. Славин предложил Б.

Блумбергу безвозмездно использовать антитела, чтобы разработать лекарство для гепатита В. В результате Б. Блумберг создал первую вакцину от гепатита В, спасшую миллионы жизней. Сам же Т. Славин, в определенный момент осознал, что существуют и другие носители такой же ценной крови. Он начинает с ними сотрудничать и в итоге создает компанию Essential Biologicals, которая специализируется на производстве биологической продукции, аналогичной той, которую ранее производил Т. Славин.

**Проблема генетической дискриминации** ( термин введен в 1992 году генетиками П. Биллингсом и М. Натовицем) - предубеждение и вытекающие из него действия против здорового человека, чья ДНК содержит гены того или иного заболевания

Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека (1997 г.): *«По признаку генетических характеристик никто не может подвергаться дискриминации, цели или результаты которой представляют собой посягательство на права человека, основные свободы и человеческое достоинство».*

**2008 г.**, США - закон о недискриминации по генетической Информации - *Genetic Information Nondiscrimination Act* (GINA)], запрещающий генетическую дискриминацию при медицинском страховании и найме на работу.

**2010 г.**, США, *казус П. Финк*, уволенной на основании положительных тестов на наличие гена рака молочной железы и последовавшей операции — мастэктомии.

**2015 г.**, США, *казус Дж. Лоу и Д. Рейнольдса*: работодатель заставил сдать мазок со слизистой полости рта и отправил образцы на генетический тест, чтобы выявить их причастность к нарушению трудовой дисциплины. После долгих разбирательств суд признал нарушение со стороны работодателя и постановил выплатить компенсацию сотрудникам в размере 2,25 млн дол. Фирма “Atlas Logistics Group Retail Services” стала первым юридическим лицом, наказанным в соответствии с GINA

## Генетика – орудие евгеники?

*Дело Эшли* (по статье Попова О. В. Персонализированная медицина: от генетизации к евгенике (в контексте современных тенденций биотехнологического конструирования) //Рабочие тетради по биоэтике. – 1998. – Т. 1. – С. 21-34):

Родители Эшли, имевшей глубокие нарушения развития, обратились за медицинской помощью, чтобы помочь сохранить их дочь маленькой и, предотвратить ее рост и сексуальное развитие (очевидно, в целях облегчения дальнейшего ухода за ней). Родители просили назначить их дочери высокие дозы гормонов и удалить ее грудь и матку, чтобы она оставалась маленькой и с легким весом. Так называемое «лечение Эшли» врачи проводили в детской больнице в Сиэтле, штате Вашингтон