

**Степень допустимости вмешательства в генетический аппарат человека.  
Генетический вред, генетический риск и проблемы генетической безопасности.**

Подготовила  
Бобро Юлия

# Медицинская генетика



Современная генетика, а особенно генетика человека - одна из наиболее бурно развивающихся областей научного знания. Характерно при этом, что многие ее достижения очень быстро находят свои практические приложения, в частности, в области медицины и здравоохранения. Стремительный прогресс медицинской генетики неизбежно сопровождается непрерывным появлением все новых моральных и юридических проблем.

# **Медико-этические аспекты генотерапии**

**Конец XX - начало XXI века ознаменованы прорывом в исследовании генетического аппарата живых организмов. Генетика стала самостоятельной наукой, в составе которой появляется большое количество разделов и дисциплин. Категориальный аппарат этой науки, ее идеи и методы нашли свое применение во многих сферах человеческой жизни.**

**Стремительное развитие молекулярной генетики, расшифровка структуры ДНК, появление методов генной инженерии и генной терапии столкнули человечество с рядом морально-этических и этико-правовых вопросов, связанных с прямым вмешательством человека в механизмы существования живых организмов.**

**Генная терапия представляет собой новый метод лечения генетически обусловленных заболеваний, основанный на замене «больного» гена геном «здоровым». Целью генной терапии является внесение изменений в генетический аппарат клеток человека в целях лечения конкретных заболеваний. В частности, открыты новейшие технологии, позволяющие участвовать в направленном мутагенезе, а в 2013 г. разработаны высокоизбирательные методы активирования и ингибирования генов.**



**CRISPR/Cas9 — это уникальная технология изменения геномов, в основе которой лежит собственная иммунная защита бактерий. Открытие этого метода дало основание ученым утверждать, что в ближайшем будущем для любого генетика не составит труда вырезать, удалять и встраивать новые гены в матрицу ДНК, исцеляя генетические заболевания, изменяя человеческие качества и их потенции (лидерство, способность к познанию, творческий потенциал и т.д.)**



По мнению И.В. Силуяновой, решение проблем, связанных с вмешательством в генетический аппарат живых существ, способствовало формированию внутри биоэтики двух подходов, которые условно можно назвать «либеральным» и «консервативным». Главным аргументом «либералов» в этой полемике является рассмотрение данного метода как потенциально универсального подхода к лечению широкого спектра заболеваний. В первую очередь с помощью CRISPR/Cas9 мы сможем лечить «простые», моногенные генетические заболевания: гемофилию, муковисцидоз, лейкемию; вирусные (в том числе ВИЧ-инфекции и герпесвирусных инфекций); аллергии и иммунологические заболевания (в том числе аутоиммунные), онкологические, сердечно-сосудистые заболевания и даже ревматизм, а также наследственных расстройств — таких, как синдром Дауна, серповидно-клеточная анемия и  $\beta$ -талассемия.



Консерваторы, в свою очередь, озабочены тем, что генетик может взять на себя роль своеобразного «бога» и попытается вмешаться в действия законов природы. Во-вторых, учитывая концепцию евгеники (гены имеют решающее значение в процессе формирования человека), существуют опасения по поводу существования одобренных правительствами программ «улучшения расы» и использования медицинских технологий в немедицинских целях. Другими словами, основными критериями генотерапии являются уважение личности человека, его автономии и соблюдение принципа невмешательства в его частную жизнь. В-третьих, технология нуждается в совершенствовании, она недостаточно точная. В 2015 году китайские ученые предприняли попытку исправить геном человеческого эмбриона. В результате эксперимента в 5–10% эмбрионов мутация, ответственная за возникновение  $\beta$ -талассемии у взрослых людей, действительно была исправлена, однако во всех клетках пролеченных эмбрионов возникло большое количество непредвиденных мутаций.





pixabay.com  
TheDigitalArtist

**Именно поэтому по-прежнему сохраняется значительная напряженность в отношении эффективности генной терапии, возможности развития негативных последствий. Различные «этические комитеты» безуданно поднимают эту проблему, пытаюсь найти «идеальные» условия, при которых это возможно реализовать. Поэтому на сегодняшний день существует множество морально-этических норм и требований к генетическим технологиям и методам, которые закреплены в ряде международных этико-правовых документов, а также в законодательстве РФ.**



**Диагностика многих генетических заболеваний затруднена вследствие того, что гены, отвечающие за возникновение этих заболеваний, являются рецессивными и фенотипически не проявляются. Поэтому, на данный момент, на первое место нам необходимо поставить разработку методов диагностики, а уже потом внедрять методы генотерапии.**

**Не стоит забывать и о правовом регулировании данной сферы деятельности. Вмешательство в геном человека, прежде всего, должно быть безопасным как для него, так и для окружающей среды. Важную роль в вопросах правового регулирования должны играть как государство, так и международные научные сообщества. Направленность генетических исследований, методы геной инженерии и терапии должны сопоставляться с морально-этическими принципами и нормами современных биотехнологий.**

# Генетический риск



Генетический риск- это вероятность появления наследственной патологии у обратившегося на консультацию или у его родственников. Расчеты генетического риска основаны на анализе закономерностей наследования того или иного заболевания, или на основе эмпирических данных. В том случае, когда генотипы консультирующихся точно не установлены, используются расчеты направленные на получение вероятностных оценок риска. В расчетах используются оценки вероятности образования определенного типа гамет у родителей.



**Дополнительной информацией для расчетов генетического риска являются данные о частотах генов заболеваний в популяциях, наличия и степень кровного родства (уровень инбридинга) и др. Генетический риск до 5% считается низким, в пределах 6-20%-средний риск. Риск > 20% - высокий. Расчеты генетического риска не являются самоцелью консультирования. Полученные значения риска служат основой для принятия решения относительно планирования деторождения. В принятии этого решения роль врача-генетика заключается в предоставлении всесторонней информации относительно величины риска. Объяснение его значений, предоставление данных относительно тяжести течения заболевания, возможного лечения и его эффективности и т.д.**



По мнению одного из авторитетных специалистов в данной области - В. Маккьюсика, - бурный прогресс современной генетики человека содержит в себе как минимум два риска: во-первых, новая информация увеличит разрыв между тем, что мы можем диагностировать, и тем, что мы можем лечить. Уже сейчас это - острая проблема, касающаяся той же болезни Гентингтона и ряда других наследственных заболеваний. Во-вторых, значительно возрастет разрыв между тем, что мы (врачи, ученые и публика) думаем, что мы знаем, и тем, что мы знаем на самом деле. Последнее обстоятельство, по словам Маккью-сика, связано с невольным энтузиазмом, которым охвачено научное сообщество по поводу ожидаемых благ от реализации международного проекта "Геном человека", и переоценкой степени влияния генетических факторов на формирование поведения человека

# ***Мутационный процесс и проблема генетической безопасности***

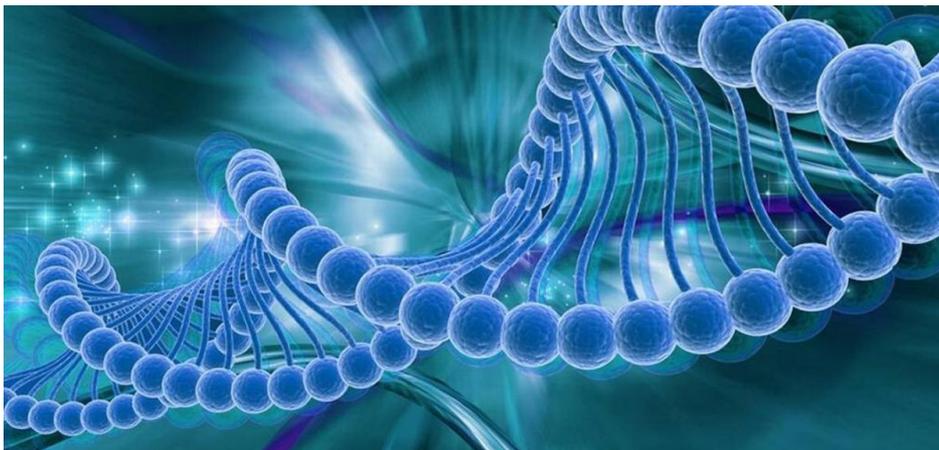
Частота спонтанного и индуцированного мутационного процесса находится под генетическим контролем. Наиболее существенное, влияние на мутационный процесс оказывают гены, контролирующие редупликацию, репарацию и рекомбинацию, однако этим не исчерпывается вся сложность генотипического контроля мутабельности, а, следовательно, и разнообразные пути мутагенеза. Генетическая обусловленность оптимальной мутабельности живых организмов ставит перед человеком две, казалось бы, противоположные задачи. С одной стороны, разработка эффективных методов индуцированного мутагенеза. С другой - сохранение оптимальной мутабельности в естественных популяциях микроорганизмов, растений и животных с целью предотвращения их непредсказуемых изменений. Остро встает вопрос об охране здоровья не только ныне живущего, но и будущих поколений людей, для которых увеличение генетического груза - наследственных болезней, - чревато моральными и физическими страданиями. Эта задача приобретает все большую актуальность в связи с ускорением технического прогресса, который сталкивает нас с многочисленными мутагенными факторами антропогенного происхождения.



**Необходимость обеспечения генетической безопасности человека заставляет искать простые и надежные тесты для выявления возможных последствий изменения окружающей среды, проверки генетической активности многих химических веществ, используемых в сельском хозяйстве, промышленности, медицине, при приготовлении и консервировании пищи. В настоящее время производится несколько сот тысяч химических препаратов и каждый год к ним добавляются сотни новых.**



**Для определения генетической и, прежде всего, мутагенной активности различных химических веществ и загрязнителей окружающей среды используется целый ряд тестов, основанных на использовании в качестве тест-систем прокариот, плесневых грибов, мушек дрозофил, а также на применении культуры клеток человека, животных и растений.**



**Проверка большого количества соединений на мутагенную активность с использованием млекопитающих, например мышей, не представляется возможной по причине громоздкости и высокой стоимости экспериментов. Тесты с использованием микроорганизмов отличаются большой пропускной способностью и чувствительностью к мутагенным воздействиям. Однако главной проблемой при применении этих тестов является экстраполяция получаемых результатов на высших животных и человека.**



Проблема генетической безопасности актуальна не только для человека, но и для биосферы в целом. Любая популяция способна выдержать лишь определенный груз мутаций. Увеличение частоты мутаций может привести к снижению устойчивости популяций из-за нарушения генетического гомеостаза. Необходимо дальнейшее усиление биомониторинга - контроля за состоянием окружающей среды с помощью биологических систем. В качестве профилактических мер следует использовать развитие «безотходных» технологий, ограничение производства веществ с мутагенным действием, усиление всех видов контроля за состоянием потенциально опасных предприятий: АЭС, химические и микробиологические производства, научно-промышленные установки биотехнологического характера.