**Геном человека**

"Науки составляют знания, логически соединенные в систему и проникнутые идеей".

М. Куторга

**До расшифровки генома осталось... 100 лет**

Интервью корреспондентки Светланы Белостоцкой с доктором биологических наук, заместителем директора по науке Института молекулярной генетики РАН, членом HUGO - Международной организации по исследованию генома человека, Вячеславом Тарантулом.

"2000": Насколько важна для науки расшифровка генома человека, которая вот-вот будет завершена?

В.Т.: Сразу хочу подчеркнуть, что те исследования по определению последовательности нуклеотидов в ДНК, которые завершают сейчас американцы - это еще не расшифровка генома. Пройден принципиально важный, но только начальный технологический этап расшифровки генома, не требующий никаких существенных усилий кроме больших материальных вложений. Расшифровать - значит понять смысл написанного. Мы же пока ничего не расшифровали.

Мы просто клинописью написали длинный-длинный текст - 3 миллиарда букв. Но мы его не понимаем. О каких-то участках ДНК мы можем кое-что сказать, о других вообще ничего не знаем. Если раньше мы изучали какой-то ген, мы его узнаем в этой надписи, но большинство генов никто до сих пор не изучал. По повседневным оценкам, в геноме человека зашифровано примерно 80000 генов. Мы знаем о структуре в лучшем случае 6-8 тысяч генов, а это только десятая часть генома. О существовании 90% генов и кодируемых ими белковых молекул, регулирующих работу нашего организма, мы до сих пор даже не подозревали.

Теперь же, имея структурную карту ДНК, можно перейти к основному этапу работы - брать неизвестные участки ДНК, распознавать неизвестные гены и смотреть, за что они отвечают в организме, какие биологически активные и важные для нормального метаболизма вещества они кодируют. Даже если болезнь окажется наследственной, зная механизм патологии, то есть к чему приводит та или иная мутация, можно будет найти подходы к лечению. Если мутация, скажем, привела к нехватке какого-либо белка, этот белок восполнят через питание или инъекции, активируют или инактивируют с помощью лекарственных средств или методов генной терапии. В Америке эта программа уже реализуется по всем известным мутациям в известных генах.

В России сейчас мы диагностируем 30 наследственных заболеваний. Однако важно не только определить функцию того или иного гена, но и понять, как он ведет себя на протяжении всей жизни. Здесь мало знать, что функция гена гемоглобина - переносить кислород. Возможно, что способность белка хватать кислород с возрастом слабеет, потому что в гене что-то происходит. Все это тоже предстоит тщательно изучить.

"2000": Продолжительность жизни того или иного вида тоже записана в генетическом коде?

В.Т.: Да, конечно. Но понять, каким образом и с чем конкретно это связано, мы пока не можем. Хотя известно, что такая болезнь, как преждевременное старение, связана с определенными мутациями в определенном гене. Осталось понять, какова функция белка, кодируемого этим геном, и какова его роль в метаболизме клетки.

"2000": А что, если сравнить геномы человека и крокодила, который живет 300 лет, и посмотреть, за счет чего у нас такая разная продолжительность жизни?

В.Т.: Именно сравнение генетических кодов разных организмов и даст в конечном итоге понимание проблем старения. Но для этого надо для начала прочитать геном животных долгожителей. На сегодняшний день мы не имеем даже генетического кода мыши, не говоря уж о крокодиле. А это опять огромный много миллиардный проект. Если американцы, прочитав структуру генома человека, возьмутся за мышь или крокодила, мы будем это только приветствовать.

"2000": Сколько же времени займет подлинная расшифровка нашего генома?

В.Т.: Думаю, за сто лет мы справимся.

"2000": Выходит, реальные плоды ни нам, ни нашим детям не доведется испытать на себе?

В.Т.: Это не совсем так. Так же как программа СОИ когда-то дала толчок целому ряду передовых технологий в самых разных отраслях - от металлургии до вычислительной техники, проект "Геном человека" привел к появлению новых подходов в вирусологии, иммунологии, фармакологии и медицине. Не говоря уж о той же вычислительной технике. Ведь чтобы обработать такой массив данных, потребовались новые компьютеры и новые компьютерные программы.

Параллельно с расшифровкой генома человека на базе тех же современных ме тодов были полностью прочитаны геномы таких классических генетических объектов, как муха дрозофила и круглый червь нематода. Тем самым положено начало созданию единого геномного информационного поля, что чрезвычайно важно как для изучения функции тех или иных генов, так и для понимания механизма эволюции.

Оказалось, что человек только в 4 раза отличается по сложности от червя, имеющего в своем геноме 20 тысяч генов. Мы узнали, что гены, выполняющие сходные функции и у дрозофилы, и у червя, и у человека, имеют много общего. Но поскольку генетические манипуляции с человеком запрещены, гены этих организмов изучены лучше, чем гены человека. И теперь, зная функции тех или иных генов дрозофилы, мы можем проводить аналогии с их действием в организме человека.

Техника расшифровки структуры генома позволила прочитать генетические коды более 30 патогенных микроорганизмов, в том числе возбудителей чумы, холеры, всевозможных вирусов. Сегодня структуру любого нового патогена можно про читать буквально за неделю. Не случайно чисто молекулярный подход к лечению СПИДа, на наш взгляд, гораздо эффективнее традиционной химиотерапии. Внесение новых генов в пораженные вирусом СПИДа Т-лимфоциты препятствуют развитию вируса. Он перестает размножаться и, в конечном итоге, погибает.

Кроме того, сегодня найден ген, мутация которого вообще защищает человека от заражения вирусом иммунодефицита. В разных регионах мира частота такой мутации различна. Наиболее часто она встречается в Швеции и Германии. У нас в России таких мутантов около 5%. Сейчас мы пытаемся выяснить функцию этого гена, чтобы использовать его для борьбы со СПИДом. Все эти исследования стали возможны лишь благодаря современным методам, разработанным в ходе расшифровки генома человека.

**\*\*\***

"Прогресс медицины - великое благо для человечества. но слишком уж часто он связан с недопустимыми, безнравственными, а то и преступными деяниями - экспериментами на юдях".

Г. Ратнер

**Неизлечимых болезней больше не будет**

Интервью корреспондентки журнала "2000" Ирины Барадецкой с психологом, членом Русского психоаналитического общества Владимиром Осиповым.

"2000": В Соединенных Штатах 50% американцев в ходе социологических опросов называли деятельность участников проекта "Геном человека" аморальной, неэтичной, направленной против человека. Вы согласны с такой трактовкой работы ученых?

В.О.: Мне кажется, что этика и научные исследования находятся в несколько разных плоскостях. Это как создание атомной бомбы. Ученый, совершивший открытие, не виноват в том, как оно будет использоваться. Я смотрю на открытия генетиков как некое познание мира и законов. И если мы будем знать эти законы, то это не значит, что мы себя от чего-то обезопасим. Само по себе открытие генетиков несет так много положительных моментов, что будет преступлением не использовать этот шанс для лечения и предотвращения многих генетических заболеваний.

"2000": А что именно дает миру расшифровка генома?

В.О.: Прежде всего, это сверх ранняя диагностика, которая поможет более успешному лечению болезней, передаваемых наследственным путем. Будут найдены лекарства от рака, диабета, астмы, эпилепсии, сердечно- сосудистых заболеваний и многих других недугов, против которых сегодняшняя медицина бессильна. Кроме того, появится возможность разобраться в механизме старения, увеличить среднюю продолжительность жизни. Ведь сегодня в мире каждый сотый ребенок рождается с врожденными пороками развития, наследственными болезнями.

Генетический анализ плода на ранних стадиях беременности позволит избежать рождения детей с тяжелыми патологиями. И речь уже идет не только о прерывании беременности, но и о возможном устранении дефекта in utero. Изучение и описание генного аппарата человека также обещает прорыв в области фармакологии, в частности в производстве нового поколения медикаментов, предназначенных определенным группам пациентов в соответствии с их индивидуальными особенностями. Как полагают врачи, предварительное генетическое исследование позволит начать наиболее эффективное и безвредное для данного пациента "персональное лекарство".

Изучением особенностей строения ДНК уже занимается целая новая отрасль - фармокогенетика. Достижения генетиков могут с успехом применяться в криминалистике и судебной медицине для индифекции личности. Уже разработан метод "генетической дактилоскопии". По последовательностям ДНК можно устанавливать степень родства людей, а по митохондриальной ДНК - точно устанавливать родство по материнской линии.

"2000": Кто может иметь доступ к генетической информации, полученной в ходе тестирования, кому принадлежит право собственности на эту информацию и образцы, собранные при проведении тестов?

В.О.: Данные, полученные в ходе просеивания, заинтересуют многих: органы трудоустройства, образования, правоохранительные и судебные органы, социальные службы и страховые компании. Все это создает угрозу бесцеремонного вторжения в тайну личности, дискриминации по генетическим признакам и нуждается в этико-правовой регламентации.

"2000": Не менее трудный вопрос - что произойдет с человеком, если он узнает о возможной предрасположенности к какой- либо болезни?

В.О.: Недавно в докладе рабочей группы по психическим расстройствам и генетике при Наффилдском совете по биоэтике (Великобритания) говорилось о недопустимости попыток использования генетического тестирования для предсказания предрасположенности к распространенным заболеваниям, таким, как шизофрения или болезнь Альцгеймера. Это. считают британские биоэтики, может ввести в заблуждение: люди, у которых подобные гены обнаружатся, будут думать, что они обречены.

И это может быть тяжелым испытанием для психики. Еще одна проблема связана с воздействием на генетический аппарат не только пациента, но и его потомков. До сих пор все международные конвенции провозглашают, что такое вмешательство недопустимо, поскольку право человека на естественный неизменный геном - это одна из сторон его права на сохранение человеческого достоинства.

"2000": А что произойдет, если со временем всех будут подвергать обязательному генетическому тестированию?

В.О.: смотря как эта информация будет использоваться. Вот, например, в армии США знают ДНК своих солдат и могут определить, кто действительно погиб, а не сваливать всех в одну яму. Мне кажется. это зависит от тех норм морали, которые мы сами в себе несем.

"2000": Почему на сегодняшний день у открытия генетиков больше противников, чем сторонников? Откуда такой консерватизм и неприятие новаций?

В.О.: Подобная реакция опирается на боязнь непредсказуемости результатов. То, что этот метод может быть использован во вред кому-то, - не аргумент, ибо во вред может быть использовано все, что угодно: вилка, нож, электродрель. Однако никто не запрещает их выпускать. Кроме того, если удалось запретить применение ядерного и химического оружия, то почему этого нельзя сделать и в отношении генной терапии? Во всем этом есть одна серьезная психологическая проблема. Открытия генетиков - это в какой-то степени четвертый удар по мировоззрению человека.

Сначала выяснили, что Земля вращается вокруг Солнца, а не наоборот. Затем - теория происхождения видов Дарвина, Фрейд заговорил о сексуальном. И вдруг выясняется, что есть возможность заглянуть внутрь человека и что-то там исправить. Люди начинают чувствовать себя беспомощными участниками эксперимента. Все боятся какого-то ошеломляющего результата, что мы узнаем о себе такое, что изменит само представление о нас и о нашем месте в мире.

Статья журнала "2000"

**Нечто интересное**

Клетки человека. Через 40 лет после смерти Генриетты Лакс клетки ее организма все еще остаются живыми. Из них была выделена одиночная клетка, в которой не хватало хромосомы - 11; последняя как теперь известно, подавляет процесс появления новообразований. В результате эта клетка оказывается бессмертной и служит ценным объектом медико-биологических исследований.

"Книга рекордов Гиннесса"

**Список литературы**

Для подготовки данной работы были использованы материалы с сайта <http://medicinform.net/>