

Геномна ДНК (денатурована). Фото Ганни Морозової (Санкт-Петербург).  
Конкурс наукових фотографій “Наука й інновації — суспільству”

# ГЕНОМ ЛЮДИНИ:

## ЕТИЧНІ ТА СОЦІАЛЬНІ АСПЕКТИ ОДНОГО ВІДКРИТТЯ



**Савелій Рудзський**  
аспірант  
Національного  
медичного  
університету ім.  
О.О. Богомольця

День 14 квітня 2003 року можна вважати першим днем нової ери — ери розшифрованого людського геному. У цей день у м. Віфезда (США, штат Меріленд) Міжнародний консорціум з розшифрування людського геному офіційно оголосив про дострокове успішне завершення проекту "Людський геном" (Human Genome Project), розпочатого в 1990 році.

Кінцевою метою проекту було розшифрування геному людини та картування його на основі поєднання

існуючих знань з генетики та наявних дослідницьких технологій.

Що ж таке взагалі геном? Під поняттям "геном" (genome) розуміють увесь генетичний матеріал (молекула ДНК), що знаходиться в хромосомах певного організму. Характеристику геному щодо інформації, яку він може містити, прийнято умовно описувати поняттям "розмір" геному. Розмір

Організм	Розмір геному (комплементарних пар)	Кількість генів
Людина (Homo sapiens)	3 млрд	30 тис.
Лабораторна миша (M. Musculus)	2.6 млрд	30 тис.
Польовий бур'ян (A. Thaliana)	100 млн	25 тис.
Круглий хробак (C. Elegans)	97 млн	19 тис.
Дрозофіла (D. Melanogaster)	137 млн	13 тис.
Дріжджі (S. cerevisiae)	12.1 млн	6 тис.
Бактерія (E. coli)	4.6 млн	3.2 тис.
Вірус імунодефіциту людини (ВІЛ)	9.7 тис	9

визначається кількістю комплементарних пар нуклеотидів нуклеїнової кислоти. Від геному слід відрізнити "генотип" (genotype) — сукупність усіх генів організму. Важливо те, що не кожна ділянка молекули ДНК містить ген, тобто певну послідовність нуклеотидів, що кодують специфічний функціональний продукт гена — білок або молекулу РНК.

За результатами досліджень стало відомо, що тільки 2 % нуклеотидів людського геному мають функціональне значення, що набагато менше, ніж у геномі фруктових мушок дрозофіл. Вся інша частина геному — некодуючі ділянки, які не несуть спадкової інформації. Ділянки, безпосередньо прилеглі до багатих на гени відрізків молекули ДНК, виконують розмежувальну функцію та складаються з послідовностей гуанілового та цитидилового нуклеотидів довжиною до 30 000 комплементарних пар. Цікавим є також те, що гени значно відрізняються за довжиною послідовностей кодуєчих нуклеотидів. У середньому це 3 000 нуклеотидів. Найменший з відомих генів — ген інсуліну містить 1500 нуклеотидів, а найбільший — ген дистрофіну — 2,4 млн. нуклеотидів. Відрізняються також концентрація генів у хромосомах. Так, найбільшу кількість містить перша соматична хромосома — 2 968 генів, а найменша статевіа Y-хромосома — 231 ген.

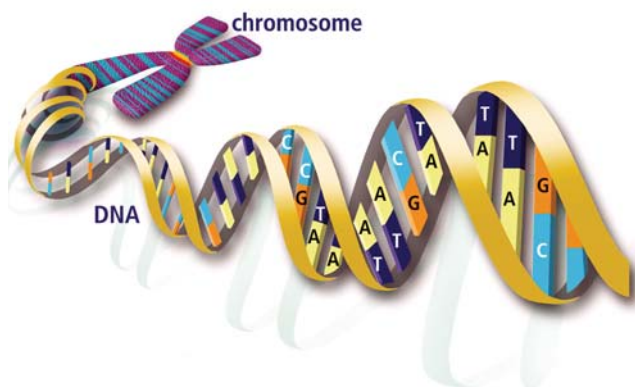
Дослідження людського геному було настільки амбіційним проектом для початку 1990-х років, що багато науковців висловлювали сумніви відносно його успішного завершення. Складність основного завдання порівнювалася з розщепленням атома або з польотом на Місяць. А об'єм витрат на його завершення в 3 млрд дол. США вважався більш ніж скромним. Однак ім'я та досвід людини, яка очолила проект, переконував навіть найзапекліших опонентів. Керівником та "промоутером" проекту став **Джеймс Уотсон** (James Watson) — той самий,



**Олеся Гульчій**  
докт. мед. наук.,  
професор  
кафедри соціальної  
медицини та  
охорони здоров'я  
Національного  
медичного  
університету ім.  
О.О. Богомольця

який разом з **Френсісом Кріком** (Francis Crick) у 1953 році першими описали подвійну спіраль молекули ДНК та отримали за це відкриття Нобелівську премію за 1962 рік. Знаковим є те, що офіційні результати проекту "Людський геном", оприлюднені в квітні 2003 р., присвячені 50-річному ювілею знаменного відкриття Уотсона та Кріка.

Вдале завершення проекту відкрило нові перспективи для біологічних наук. Усвідомлюючи потенційну користь результатів проекту, уряд США намагається якнайшвидше передати запропоновані вченими технології в приватний сектор з метою стимулювання багатомільярдної індустрії біотехнологій та прискорення приходу "геномної ери" у повсякденне життя.



Проте в погоні за фантастичними можливостями, що дає людству знання розшифрованого людського геному, не слід забувати про цілий комплекс етичних проблем, які тепер постали, а саме:

- конфіденційність та адекватне використання персональної генетичної інформації;
- тестування захворювань до початку їх клінічних проявів та психологічний вплив на людину зокрема і суспільство в цілому таких тестів;
- філософські наслідки.

Візьмемо для прикладу проблеми генетичної інформації. Генетичною є будь-яка інформація про гени, продукти генів або спадкові характеристики людини. Генетичний матеріал, отриманий від людини, дає змогу ідентифікувати її з майже 100% -ною точністю. Завдяки цьому стає можливим дискримінація людей, базована на їх генетичній інформації. Одразу постає питання конфіденційності та адекватного використання персональної генетичної інформації, оскільки така інформація може зацікавити не лише сімейних лікарів та медичних спеціалістів, а й страхові компанії, роботодавців, суддів, військових, школи, агенції з усиновлення тощо.

Серед цього досить широкого кола потенційних користувачів персональної інформації тільки лікарі дають зобов'язання дотримуватися таємниці щодо медичної інформації своїх пацієнтів. Адже можливість необмежено довгого

зберігання зразків ДНК підвищує ризик використання генної інформації не за призначенням.

Одним з найважливіших напрямів застосування знань та методик щодо людського геному є діагностика генетичних захворювань. Генетичне тестування (genetic testing) — це дослідження індивідуального генетичного матеріалу з метою визначення схильності до розвитку певного патологічного стану чи підтвердження діагнозу генетичного захворювання. Однією зі складових методик генетичного тестування є генне тестування або безпосереднє дослідження молекули ДНК. Можливість отримання зразка ДНК з будь-якої тканини організму та нові діагностичні методи роблять такі тести дуже перспективними. Не заперечуючи користі від цих досліджень, все ж необхідно звернути увагу на деякі юридичні та етичні проблеми.

Існує декілька видів тестування. Є тести, які використовуються для антенатальної діагностики захворювань та обстеження новонароджених. Завдяки їм можна виявити захворювання, які маніфестують одразу після народження або через невеликий проміжок часу. Але ж дискусійним залишається питання: чи доцільно проводити генне тестування тільки за медичними показаннями, виходячи з анамнезу, чи батьки самі можуть ініціювати проведення таких досліджень своїх дітей з метою діагностики захворювань, клінічні симптоми яких ще не маніфестують або повинні проявитися через роки?

Якщо дати батькам таку можливість, це спровокує спробу селекції бажаних нащадків, що було вже зафіксовано в Індії, Пакистані, Південній Кореї, де вагітність переривалась тільки на підставі того, що плід виявився жіночої статі. І хоча на державному рівні були прийняті рішення щодо заборони проведення УЗД під час вагітності лише з метою встановлення статі та розголошення цієї інформації лікарем, якщо процедура проводилась з іншими цілями, все ж згубна практика гендерної антенатальної дискримінації залишається. Один із шляхів вирішення цього питання — юридична регламентація використання генетичної інформації в прийнятті рішень щодо доцільності переривання вагітності.

Є також тести щодо діагностики майбутніх захворювань у дорослих. Серед найпоширеніших — тести на хворобу Альцгеймера, Гантінгтона, різні форми новоутворень. Тут знов-таки постають етичні проблеми. Роботодавці та страхові компанії можуть вимагати проведення таких тестів на певних етапах контакту з людиною. Чи є це етичним та прийнятним? Чи може генетичне тестування перед шлюбом проводитися лише за бажанням наречених, чи воно має бути обов'язковим?

Широке використання генетичних тестів безсумнівно буде психологічно впливати на особистість зокрема та





суспільство в цілому. Адже ми отримуємо можливість передбачити захворювання, яке, напевне, розвинеться через певний проміжок часу. У людини з сильним характером та силою волі це може викликати бажання попередити розвиток захворювання або уповільнити його та зрештою спробувати підготувати себе до випробувань. Якщо до того ж стає відомо, що на даний час продіагностоване захворювання невиліковне, це може викликати стрес, глибоку депресію та, навіть, суїцидальну спробу. Психологами має бути досліджена також проблема сприйняття людини з таким "генетичним пророцтвом" сім'єю та найближчим соціумом. Адже людина на момент тестування може бути абсолютно здоровою, сповненою сил та енергії, а результати генетичного дослідження стають дамоклевим мечем, що нависає над людиною упродовж усього життя. Це далеко не повний перелік етичних питань щодо генетичного тестування.



**Суперкомп'ютер знаходиться в Національній лабораторії Oak Ridge (США)**

Дуже важливим є питання ставлення людини як соціальної та духовної особистості до розшифрування геному. Чи означає розшифрування всієї генетичної спадщини людини, що "лише гени роблять нас тим, чим ми є?". Багато з нас переконані, що це не так. Однак дуже часто ЗМІ, а іноді навіть вчені реагують так, ніби гени є вирішальними для всіх наших властивостей. Це переконання називають "генетичним редукціонізмом".

Погодитися з цим означало б, з одного боку, відмовися від будь-якої спроби боротися з генетичною спадщиною власними силами, а з іншого — це автоматично відносило б набуті ознаки до менш цінних або несправжніх. Якщо ми будемо надавати перевагу лише нашим спадковим властивостям, то поза увагою залишимо все, що становить нашу власну ідентичність.

**Для запобігання всьому комплексу біоетичних проблем, що постали перед суспільством, необхідно перш за все широко інформувати населення про ці питання. Адже поінформованість — це ключ до усвідомлення проблеми. А якщо проблема буде усвідомлена всім суспільством, то відповідальність за її вирішення буде спільною.**

Практичне ж розв'язання будь-яких біоетичних проблем лежить у площині суспільно-правових заходів.

Зокрема, застосування генних тестів у клініці вимагає підготовки медичних працівників. Навчання професіоналів-медиків має сприяти формуванню почуття відповідальності за персональну генетичну інформацію пацієнта та свідомого впровадження засад біоетики в царині практичної медицини. З іншого боку, пацієнт має знати можливості та недоліки генетичного тестування та свої права щодо цього.

Всебічному інформуванню громадськості про можливості та перспективи використання результатів дослідження людського геному сприяло б проведення зустрічей, круглих столів за участю професіоналів в галузі медичної генетики та біотехнології. Ефективною була б розробка фокусних інформаційних буклетів, спрямованих на різну читацьку аудиторію.

Для попередження протиправного та нецільового використання генетичної інформації та результатів генних тестів вже зараз доцільною є підготовка до обґрунтування відповідної законодавчої бази. За основу для її розробки можна взяти рекомендації робочої групи по вивченню етичних, юридичних та соціальних наслідків використання результатів дослідження людського геному.

Крім прийняття власних законодавчих актів актуальною є ратифікація фундаментальних європейських законів у цій галузі, в першу чергу Конвенції про захист прав та гідності людини в зв'язку з застосуванням досягнень біології та медицини.

Під час здійснення проекту "Геном людини" лише близько 5 % його щорічного бюджету витрачалося на етичні аспекти досліджень. Однак дострокове завершення проекту випередило не тільки формування нормативно-правової бази, що мала регулювати всебічне використання генетичної інформації, а й навіть формування сталого ставлення суспільства до цих питань.

Сприяти формуванню свідомого ставлення суспільства до використання генної інформації в Україні можна шляхом широкого громадського обговорення проблеми та навчання цільових груп. Це, у першу чергу, лікарі, педагоги, юристи, які при виконанні своїх службових обов'язків матимуть доступ до персональної генетичної інформації.

Поширення ідеї конфіденційності генетичної інформації серед покоління, чії моральні цінності ще тільки формуються, вимагає введення курсу з біоетики у вищих навчальних закладах та відкриття кафедр біоетики в медичних ВНЗ.

Широка поінформованість населення з питань біоетики сприятиме підготовці всього суспільства до появи в Україні новітніх технологій діагностики та лікування захворювань.