

«В генетической информации ... нет никакой опасности»

В Медико-генетическом научном центре (ФГБНУ МГНЦ) 10 ноября прошла пресс-конференция, на которой руководители нескольких направлений рассказали о своей работе, связанной с генетическими и прочими исследованиями биологических материалов.

«Существуют многочисленные международные исследования, существуют клинические испытания препаратов – сказал журналистам директор МГНЦ, д.м.н., член-корр. РАН **С.И.Куцев**. — Для нас очень важно донести до общественности, что эти исследования должны сохраняться, что они не представляют никакой опасности. Более того — если они будут тем или иным образом прекращены, это может нанести непоправимый урон как науке, так и практическому здравоохранению.

В генетической информации, которую мы изучаем, когда говорим о том или ином этносе, нет никакой опасности. В наше время существует множество баз данных. Можно посмотреть на структуру генома жителей разных регионов мира – Северной Америки, Австралии, Африки (конечно, без персональных данных). Во многих странах, даже в Саудовской Аравии, начаты масштабные геномные исследования, которые очень важны как для научных исследований, так и для практического здравоохранения. В своей практике врачи-генетики встречаются с разными вариантами, и им надо знать — это вариант нормы или мутация, связанная с заболеванием».

Зав. лаб. ДНК-диагностики, д.б.н., проф. **А.В. Поляков** рассказал о совместной работе с лабораторией генетической эпидемиологии. В ходе обследования в одном регионе на юге России обнаружили очень высокую частоту фенилкетонурии – 1 случай на 330 человек (это самая высокая частота в мире). Специалисты МГНЦ разработали диагностические протоколы, позволяющие эффективно выявлять не только больных, но и носителей связанной с болезнью мутации. «Находя носителей, — подчеркнул А.В. Поляков, — мы можем проводить превентивную дородовую диагностику и снижать число больных в регионе». Подобные диагностические программы можно делать для разных регионов. А всего в лаборатории ДНК-диагностики сегодня можно сделать анализ на 300 заболеваний. А.В. Поляков также упомянул, что в этом году в МГНЦ стала работать бюджетная программа помощи больным наследственными заболеваниями.

Д.м.н., проф. **Р.А. Зинченко**, зав. лаб. генетической эпидемиологии, продолжила тему накопления в отдельном регионе редкого генетического заболевания. Такое редкое и очень тяжелое заболевание детей — остеопетроз – с высокой частотой было обнаружено в Чувашии. Оно оказалось характерным для этнических групп Волго-Уральского региона. Специалисты МГНЦ картировали связанный с ним ген и разработали систему пренатальной ДНК-диагностики и ультразвуковой диагностики. Благодаря этой программе в регионе снизилась заболеваемость и смертность.

О том, что наряду с генетическим необходимо развивать биохимическое тестирование, сказала зав. лаб. наследственных заболеваний обмена веществ **Е.Ю.Захарова**. Сегодня метод позволяет по одному пятну крови определить сотни различных параметров и диагностировать несколько десятков различных болезней обмена. И если раньше пациенты для проведения таких исследований были вынуждены ехать за границу, то сейчас эти тесты можно сделать в России, подчеркнула она.

Значение для медицины популяционно-генетических исследований, которыми уже охвачено большинство народов России, объяснил гл.н.с. лаб. популяционной генетики человека МГНЦ, зав. лаб. геномной географии ИОГен РАН проф. РАН **О.П. Балановский**. Он привел два примера, иллюстрирующие то, как генетические различия могут быть обнаружены в пределах одного народа. Первый — это различия между северными и южными русскими. Если северные русские по своему генофонду ближе к финноязычным популяциям, то южные больше похожи на украинцев и поляков. Другой пример касается сибирских татар. Это этническая группа, в которую входят пять популяций, генофонды которых оказались очень разными: одни больше похожи на генофонды населения Кавказа, другие – на генофонды Сибири, третьи – на генофонды популяций Восточной Европы.

Такие исследования позволяют реконструировать генетическую историю народа, но они же очень важны и для практической медицины. Хотя в последние годы число генетически обследованных людей стремительно растет – в МГНЦ за 5 лет обследованы 1,5 млн человек – гораздо больше людей, до которых медицинские генетики просто не могут «дотянуться». Исследование генофонда как раз и позволяет предсказывать, в каких популяциях уровень накопления наследственных болезней будет выше, чем в остальных, сказал **О.П. Балановский**.

И все эти исследования проводятся в России, подчеркнул директор МГНЦ С.И.Куцев.

Заявление директора ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», главного специалиста по медицинской генетике Минздрава России, члена-корреспондента РАН С.И. Куцева (опубликовано в пресс-релизе МГНЦ):

Миф о том, что биоматериал жителей России позволит создать против них «этническое оружие» — из области ненаучной фантастики. Сбор биологического материала в разных географических и этнических группах нашей страны проводится многими коллективами российских ученых как для фундаментальной науки, так и для прикладных целей – истории и медицины. Сейчас многие псевдоэксперты из частных компаний нашли повод для нагнетания страхов. Дальнейшая дискуссия в таком тоне может привести к тому, что замедлится разработка методов диагностики и профилактики наследственных болезней, создание новых лекарств, изучение происхождения и генетической истории народов нашей страны. Тех, для кого генетические исследования – только бизнес, можно понять. Они должны пользоваться ситуацией, чтобы заявить о себе. Однако же для нас, серьезных специалистов, эти разговоры могут обернуться катастрофой.

Новости по пресс-конференции, опубликованные в СМИ:

<https://www.medvestnik.ru/content/news/Sozdaetsya-baza-genofonda-narodov-Rossii.html>

<https://www.medvestnik.ru/content/news/Budjetnaya-programma-pozvolila-utroit-obemy-DNK-diagnostics.html>

<https://www.medvestnik.ru/content/news/Sergei-Kucev-sozdat-geneticheskoe-orujie-protiv-togo-ili-inogo-naroda-nelzya.html>

<https://www.kommersant.ru/doc/3465563>

Интервью С.И.Куцева Интерфаксу:

<http://www.interfax.ru/russia/587120>