

Молекулярна медицина: сьогодні і майбутнє. Гречаніна Є.Я., Богатирьова Р.В.

Прагнення знайти втрачене здоров'я стало серйозно хвилювати суспільство землян. Ускладнивши умови свого існування нестримним прагненням до прогресу, вирвавши себе з всесвіту, немов Царя природи, і, тим самим, порушивши Гармонію життя, людство стало турбуватися про те, як же скористатися створеним прогресом якомога довше, як прийти до Безсмертя на Землі. Почавши зі вступу до боротьби з природним відбором як життєстверджуючим початком еволюції, не протиставивши йому високий рівень охорони здоров'я і пізнання самого себе, людство зробило і продовжує здійснювати алогічні вчинки. Лише один приклад може підтвердити це. Кожна сім'я апогеєм своєї любові абсолютно справедливо вважає Народження Нового Життя – гучний крик здорової новонародженої дитини сповіщає про мрію, яка здійснилась. Однак розчарування такі часті, а наслідки так трагічні ... Самотня мати з хворою дитиною на руках – ось страшна розплата за відсутність відповідальності за нове життя, відповідальності батьків і суспільства, яке складається з таких же батьків перед майбутнім новим життям.

А чи можна було б уникнути хоча б частини таких трагедій? Так можна, якби були відповідальність і знання у трьох суб'єктів – батьків, фахівців і суспільства. Технології розроблені і зосереджені в 10 заповідях Всесвітньої організації охорони здоров'я, які ми несемо людям останні 20 років. Але їх все ще не чують ... до моменту поки настане біда. Світ сьогодні поділився на дві частини: розвинений, який знає і чує як уберегти сім'ю і дитину від страждань, і нерозвинений, який не обтяжує себе цим «інформаційним шумом» і прирікає на щорічне народження дітей з вадами розвитку (37:1000), хромосомними хворобами (1:150), спадковими порушеннями обміну (1:500), поширеними хворобами нахилу – інфарктами, інсультами, холециститами, панкреатитами (600:1000).

Вкладаючи величезні кошти в забезпечення життя хворих, суспільство сподівається на виправдання своїх помилок, здає іспит на вірність високої духовності, не відриваючи від себе тих, хто страждає від його ж безпечності. Напруження цих проблем, схоже, досяг критичної точки. Грім грянув ...

Але наука світу вже створила потрібні технології, нам залишилося лише їх усвідомлено і зважено застосувати, не перевершуючи дозволеного.

Лолланд в 1976 році відзначив, що психо-соціо-соматичне здоров'я (рівень життя) визначається майже в рівній мірі спадковими факторами, умовами зовнішнього середовища при виношуванні вагітності, поведінкою і рівнем охорони здоров'я (рис. 1). Підтверджено істину: Здоров'я програмується в період дозрівання статевих клітин і на ранніх етапах індивідуального розвитку (онтогенезу) і залежить, як від характеру отриманої від батьків генетичної інформації, так і від умов зовнішнього середовища, в якому вона реалізувалася. А це означає, що порушення здоров'я відбувається і внаслідок помилок при записі і передачі генетичної інформації, що

призводить до появи патологічних генів. Якою мірою ці гени зможуть проявити себе протягом усього життя людини залежить і від їх взаємодії з іншими генами, і від зовнішнього середовища, в якій вони реалізуються, і від генетичних механізмів регуляції генної активності.

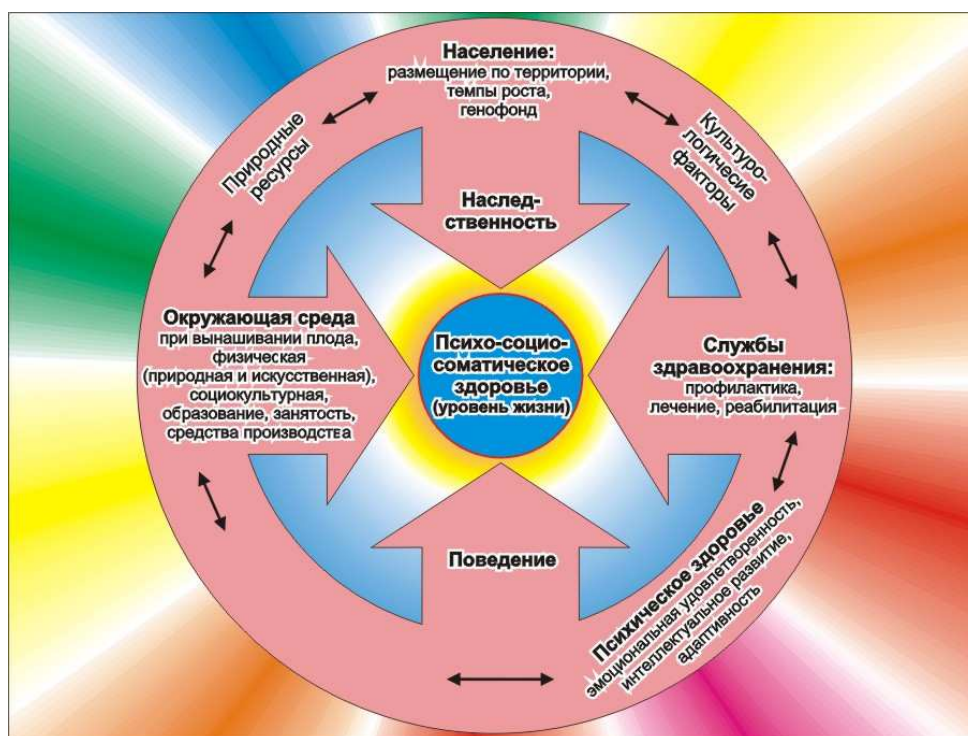


Рис. 1 - Формула Лоллонда

Хвороби, які пов'язані з пошкодженням генетичної інформації (як її структури, так і функції) отримали назву спадкових.

Б. Клінтон у 2000 році закликав глав держав світу врахувати, що третє тисячоліття – ера генетики. Розшифрування будови геному людини – відкриття, яке дорівнює за силою впливу на життя людини у всіх її проявах можна поставити в один ряд з відкриттями будови Сонячної системи, Теорії відносності та Періодичної системи Менделєєва. Сто років знадобилося людству, щоб від моменту народження генетики як науки розкрити таємницю будови геному і підійти до вивчення його функції, що призвело, в свою чергу, до відкриття молекулярної медицини. Якщо протягом минулих 100 років з моменту народження генетики як науки накопичувалася інформація про види і варіанти спадкових хвороб, про будову геному людини, його нормальної і патологічної анатомії, то кінець ХХ століття ознаменувався повною розшифровкою його будови. А результатом стало народження молекулярної медицини, яка народилася від злиття фундаментальної науки та практичної медицини і ознаменувала початок в ній епохи генетики, в яку нам доводиться жити.

Реннерт О.М. у своїй пленарній лекції на 10 Міжнародному конгресі спадкових порушень метаболізму (Токіо, 2006 р.) поставив питання «Медична геноміка? Шлях до садів Едена». І підкреслив основні напрямки

руху медицини III тисячоліття. Перші кроки, зроблені вченими світу на початку минулого століття з вивчення спадкових помилок обміну речовин, змусили задуматися над тим, що являє собою цей новий напрямок лікування – фундаментальну генетику, гілку лабораторних досліджень або мистецтво лікаря. Останні 40 років учені витратили на те, щоб за допомогою високих технологій в пробірці розпізнати рідкісні порушення обміну. Глибокі наукові та технологічні дослідження призвели до розуміння можливостей генної терапії і відкрили шлях лікування стромальними стовбуровими клітинами. Молекулярна геноміка, біоінформатика, розвиток нових технологій у вивченні захворювань людини революціонізували наше розуміння вроджених дефектів, багатьох хвороб, як поширених, так і раритетних, і створили базис для нових підходів до лікування.

Молекулярна медицина – це наука, яка займається діагностикою, лікуванням і профілактикою спадкових і неспадкових хвороб на генному рівні. Основний її принцип – діагностика та лікування на рівні патологічного гена (генів), які забезпечують індивідуальне рішення проблеми, створюють такі методи лікування, які забезпечують виправлення помилки в геномі кожної людини, завдяки правильно встановленій молекулярній мішені та індивідуального підбору лікарського засобу (нуклеїнових кислот).

Таке лікування носить абсолютно індивідуальний характер. Саме цей принцип молекулярної медицини народжує направлення, яке швидко розвивається у фармації – фармакогенетику.

Молекулярна медицина вже увійшла до життя лікарів різноманітними шляхами. Стала можливою і геномна дактилоскопія, і молекулярна діагностика багатьох спадкових захворювань на всіх етапах онтогенезу людини, в тому числі і до народження, і визначення схильності до поширених захворювань.

Що ж являє собою наш геном?

Геном – це одинарна кількість всіх нуклеотидних послідовностей ядерної ДНК (95%) і мітохондріальної ДНК (5%), розподілених по 25-ти хромосомам (22 аутосома, X-хромосома, Y-хромосома і особлива, кільцева мітохондріальна хромосома). Дослідження генома, що стало результатом Міжнародного наукового проекту «Геном людини», дозволило ввести поняття геноміки та геномного здоров'я.

Якщо геном стабільний, нормально організований та нормально функціонуючий, а внутрішнє середовище організму (його гомеостаз) постійне і незалежне від факторів зовнішнього середовища, людина здорова і в геномній і в фенотипічному сенсі. Пристрій генома, його нормальна і патологічна анатомія, і нормальна, і патологічна фізіологія стають поняттями, розуміння яких необхідно не тільки фахівцям, а й кожній людині – власникові унікального складу генетичної інформації, яку він повинен передати майбутнім поколінням у максимально непошкоджену вигляді. Нитка життя ДНК передається кожним із нас майбутнім поколінням і приймається від попередніх, а кожен, хто живе на Землі, зобов'язаний знати, яким даром він володіє і вміти цей дар і оцінити, і не порушити.

На ДНК представлені материнська і батьківська копії частин одного і того ж гена. Гени протягом життя людини вмикаються або вимикаються в потрібний момент, коли цього вимагає складна система нашого організму. Гени працюють з різним ступенем активності в дуже тісному контакті один з одним і з середовищем існування. Вони здатні переміщатися і вертикально, і горизонтально по нитці ДНК, заміщаючи пошкоджених побратимів за допомогою спеціальних ферментів. Розуміння існування і функції «мобільних генетичних елементів», відкриття ферментів ДНК, які «вирізають» з ДНК пошкоджені гени, замінюючи їх незмінними, врятувало тисячі життів людей, особливо в Японії, де ця патологія зустрічається найбільш часто, від шкірного захворювання, яке називається пігментного ксеродермою, і призводить до розвитку раку шкіри. Розвивається це захворювання тільки при впливі на носіїв патологічного гена, що приводить до зникнення або зменшення числа «вирізаючих» ферментів ультрафіолетових сонячних променів. Позбавлення від раку шкіри у таких хворих приносить бавовняний одяг і відмова від сонячних ванн. Такі відкриття дозволили зрозуміти механізм роботи генів. Виявилося, що регулювання генної активності здійснюються за допомогою спеціальних ферментів. При нормальній роботі генома генна експресія (його робота) починається зі зчитування (транскрипції) генетичної інформації. При цьому утворюється матрична РНК, в яку переписується послідовність нуклеотидів з молекули ДНК, а потім РНК переносить цю інформацію в рибосоми (органели клітини), на яких ця інформація переводиться у послідовність амінокислот з утворенням поліпептидних ланцюжків, з яких в подальшому утворюється білок. На рибосомах синтезуються білки двох типів – структурні і регуляторні (білки-ферменти). Перші будують клітини, тканину, органи і системи організму, тоді як другі забезпечують функції клітин і всього організму.

Вивчення будови генома дозволило встановити приблизну кількість генів у ньому за різними даними (35-50, 70 тис.) кількість нуклеотидів (букв генетичної абетки), яка дорівнює 3,5 млрд., локалізацію генів, зміни в яких приводять до декількох тисяч спадкових хвороб, визначити гени частих і рідкісних спадкових хвороб, застосувати методи діагностики в генетичній практиці. Сьогодні стали доступними молекулярній діагностиці багато спадкових хвороб: агамаглобулінемія; адреногенітальний синдром; Альбінізм тип ОСА 1; Альпорта синдром; альфа-1-антитрипсину недостатність; аміотрофія спінальна Вердніга-Гоффмана, Кугельберга-Веландер; аміотрофія невральна Шарко-Марі-Тута; аміотрофія спінальна Х-зчеплена; Анжельмана синдром; Апера синдром; атаксія Фрідрейха; ахопдроплазія; Беквита-Відемана синдром; бета-таласемія; Віллебранда хвороба; вроджена контрактура арахнодактілія; вроджена м'язова дистрофія, тип Фукуяма; гемофілія А; гемофілія В; гепатолентикулярна дегенерація (хвороба Вільсона-Коновалова); гіперхолестеринемія сімейна; гіпофізарний нанізм (дефіцит гормону росту); глікогенози; глухота нейросенсорна несіндромальна; Грейга синдром; дефіцит ацил-КоА дегідрогенази; довгого

QT синдром; Жильбера синдром; зонулярна катаракта; Коффіна-Лоурі синдром; Криглера-Найара синдром; лімфопроліферативний синдром; Х-зчеплений (хвороба Дункана; синдром Пуртільо); лімфідема Мінроя; Луї-Барр синдром (телеангіоектазія); Леш-Ніхана синдром; Мартіна-Белл (ламкої Х-хромосоми) синдром; Марфана синдром; Міллера-Дікер синдром; Мілроя синдром; міодистрофія Дюшенна/Беккера; міодистрофія Емері-Дрейфуса; міотонічна дистрофія; муковісцидоз; мукополісахаридози; несіндромальна нейросенсорна приглухуватість; Ніймеген синдром; Норрі хвороба; окулофарінгеальна міодистрофія; періодична хвороба; псевдоахондропластична дисплазія; Прадера-Віллі синдром; рецесивний полікістоз нирок; ретинобластома; Сміта-Лемлі-Опітц синдром; спастична параплегія Штрюмпеля; спино-бульбарна м'язова атрофія (хвороба Кеннеді); тестикулярної фемінізації синдром; Унферріхта-Лундберга хвороба; фенілкетонурія; Хантера хвороба; Хольт-Орана синдром; Хорея Гентингтона; ектодермальна ангідротична дисплазія; Елерса-Данло (класичний тип) синдром.

Все частіше глибоке клінічне та молекулярне дослідження дозволяє знаходити мішені тяжких хвороб, які розташовані на нитці ДНК і нерідко діагностуються вперше (табл. 1, рис. 2). Така форма результатів обстеження поки що незвична для більшості лікарів, але недалеко той час, коли вона витіснить багатослівні описи діагнозу. Але чи стане це можливим і ефективним тільки в тих випадках, коли мистецтво лікування, вміння побачити після однієї аномалії іншу в одного і того ж хворого, оцінюючи його організм як систему, будуть поєднуватися з високими технологіями сучасності. Без знання клінічних особливостей хвороб людини молекулярна генетика не принесе очікуваного результату. Причинно-наслідкові взаємини можуть бути встановлені тільки спільною роботою біля ліжка хворого лікаря-клініциста, лікаря-біохіміка, лікаря-генетика з залученням фармакогенетика.

Таблиця 1

Сайт	Ген	Амінокислотна заміна	Випадки з мутацією 12706С		Коментарі
			Пробанд Г.	Пробанд Ф.	
750G	12SrRNA	- ^a	+	+	поліморфізм
1291C	12SrRNA	-	+	-	нова ^b
1438G	12SrRNA	-	+	+	поліморфізм
1719A	16SrRNA	-	+	-	поліморфізм
2706G	16SrRNA	-	+	-	поліморфізм
3381G	ND1	-	-	+	нова
4769G	ND2	-	+	+	поліморфізм
6221C	COI	-	+	-	поліморфізм
6267A	COI	-	+	-	поліморфізм
6371T	COI	-	+	-	поліморфізм
7028T	COI	-	+	-	поліморфізм
8260C	COII	-	-	-	поліморфізм
8860G	АТР6	Т/А	+	+	поліморфізм
8888C	АТР6	І/Т	-	+	нова

9966A	COIII	V/I	-	+	нова
11719A	ND4	-	+	-	поліморфізм
11932T	ND4	-	+	-	поліморфізм
12705T	ND5	-	+	-	поліморфізм
12706C	ND5	F/L	+ ^c	+ ^c	делетирована
13135A	ND5	A/T	+	-	поліморфізм
13966G	ND5	T/A	+	-	поліморфізм
14470C	ND6	-	+	-	поліморфізм
14470A	ND6	-	-	+	поліморфізм
14766T	CytB	I/T	+	-	поліморфізм
14890G	CytB	-	-	+	нова
15034G	CytB	-	+	-	поліморфізм
15310C	CytB	-	+	-	поліморфізм
15326C	CytB	T/A	+	+	поліморфізм
15397G	CytB	-	+	-	нова
15894A	tRNA ^{Thr}	-	+	-	поліморфізм

Таблиця 1. Нуклеотидні заміни в позитивних випадках з мутацією 12706С мтДНК у пробанда Г. і пробанда Ф. в порівнянні з CRS (Andrews та ін 1999). Поліморфні сайти були визначені щодо бази даних мітохондріального геному людини [<http://www.genpat.uu.se/mtDB/index.html>].

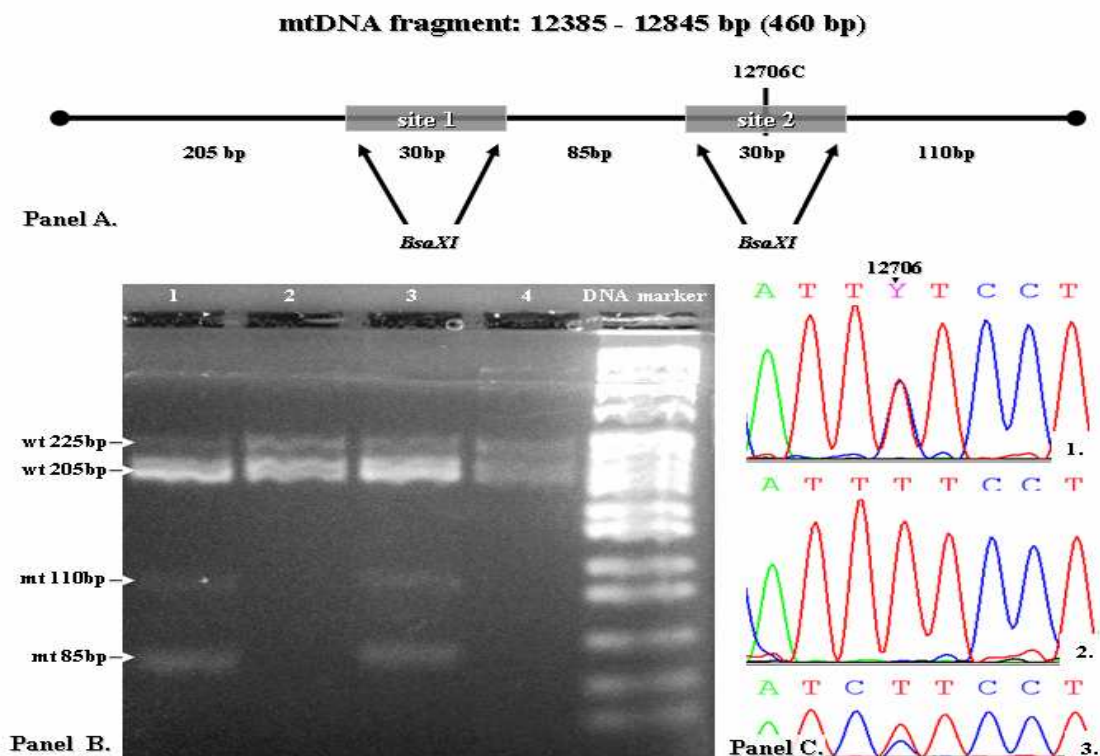


Рис. 2. – Схематичний огляд методу PCR-RFLP (ПЛР-ПДРФ) з виявлення мутації 12706С. **Панель А.** Діаграма ампліфікованого фрагмента мтДНК із зазначенням положення сайту рестрикції *Bsa*XI. У дикому типі

мтДНК відсутній другий рестрикційний сайт *BsaXI*, що призводить до поділу на 3 фрагменти по 225, 205, і 30 п.н. При наявності мутації 12706С в рестрикційному сайті *BsaXI* відбувається поділ на п'ять фрагментів по 205, 110, 85, 30, і 30 п.н. **Панель В.** Зображення ампліфікованого фрагмента гена ND5 з рестрикцій *BsaXI* в гелі. Пробанда Г. та Ф. (лінії 1 і 3) містять комбінацію молекул мутантного та дикого типів, у той час як, у матері пробанда Г. (лінія 2), як і в негативному контролі (лінія 4), спостерігаються тільки смуги дикого типу з відсутністю мутації. **Панель С.** Представлені електрофореграми пробанда Г. (1), його матері (2), і пробанда Ф. (3), з нумерацією ліній, яка відповідає Панелі В.

Розшифровка будови генома людини різко підвищила інтерес до генетичних проблем людини, в тому числі і до спадкових захворювань. Велике число вчених світу сприяли тому, що Міжнародний проект «Геном людини» відкрив нову сторінку в пізнанні людиною самої себе в навколишньому світі, у відкритті категорії нових хвороб, нових не тому, що їх не було, а тому, що ми не знали причини таких станів. Завдяки виконанню проекту вдалося провести ідентифікацію дуже багатьох генів, вивчити молекулярні причини і механізм розвитку спадкових хвороб, описати нові класи спадкових хвороб – мітохондріальні, хвороби експансії нуклеотидних повторів, хвороби геномного імпринтингу, гетерохроматинові і епігенетичні хвороби.

Генетики в усьому світі відразу ж скористалися в практичній роботі цими знаннями і показали значне місце зазначених хвороб в патології людини.

Молекулярна медицина була поділена на 3 частини: молекулярну діагностику, профілактичну медицину і генну терапію (введення нуклеїнових кислот в клітку з метою лікування).

Найбільшого успіху в розвинених країнах сьогодні досягли молекулярна діагностика та попереджувальна (передективна) медицина. Що ж до генної терапії спадкових і неспадкових хвороб, то вона, стрімко розвиваючись, все ще має масу невирішених проблем, тому що при генній терапії ген набуває функції лікувального препарату і забезпечує індивідуальність лікування хворого. Про цю основоположну властивість молекулярної медицини майже 2 сторіччя тому здогадався великий терапевт Мудров.

Індивідуальність лікування в молекулярній медицині можна проілюструвати лікуванням раку за допомогою генної терапії, яка почала розвиватися в останні роки. Так, якщо приготувати вакцину з шматочка пухлини конкретної людини, то її можна застосувати для його ж лікування. Крім цього шляху, стало можливим зупинити зростання пухлини, позбавивши її клітини «безсмертя», яким ракові клітини відрізняються від звичайних, повернути їм властивість апоптозу (програмованої загибелі). Якщо таке лікування вдається, то ракові клітини гинуть, а людина одужає. Така генна корекція вже врятувала деяких хворих і інтенсивно розробляється

в світі генної терапії. Як тільки розробники досягнуть стійких позитивних результатів, такий вид лікування стане доступним.

Проте всі методи генної терапії, які використовуються в даний час, носять характер «подвійних технологій», тобто вони можутьвилікувати хворого, але вони ж можуть стати брудною генною зброєю, дію якої не можна зареєструвати органолептичними властивостями людини: вона невидима, не відчутна, легко здійснюється, тому що технології її приготування не складні (кухонний тероризм).

Вчені світу зайняті пошуком виживання на випадок такого тероризму. І найбільш ефективним способом виявилось зміцнення імунітету. Якщо говорити про етнічний тероризм, то його можна запобігти лише, завдяки державному контролю.

Профілактична медицина є найбільш перспективним напрямком молекулярної медицини, а її розвиток визначається розширенням числа генетичних тестів, які дозволяють застосовувати досімptomатичну діагностику спадкових хвороб, для яких розроблені методи ефективної терапії, що позитивно впливають на показники дитячої смертності. Реалізувалася можливість виявлення носійства патологічних генів в родинах високого ризику спадкової патології. Реальною стала допологова діагностика, як метод однозначного прогнозування та вторинної профілактики. Розроблено підходи до генетичного тестування генів схильності до спадкових захворювань, які проявляються в дорослому періоді, онкогенетичних захворювань і поширених мультифакторіальних хвороб.

Спокусливим виявилось впровадження «генетичного паспорта» і можливість створення етнічних баз даних.

Проте всі ці можливості, які відкрилися, базуються на розвитку технології діагностики спадкової патології.

Без точного діагнозу використання профілактичної медицини нереально, чим вище рівень діагностики спадкової патології, тим ефективніше розвиток всіх складових молекулярної медицини. Рівень діагностики забезпечується:

- Високим рівнем медико-генетичного консультування (оцінкою історії сім'ї, хвороби; зовнішніх даних людини і його внутрішніх органів; аналізом родоводів).
- Оцінкою біохімічних характеристик людини, яка відображає правильність роботи генів.
- Адекватною оцінкою виявленої мутації як причини фенотипічних проявів.

Сьогодні розроблено широкий спектр генетичних тестів, що дозволяють здоровій людині дізнатися про свої потенційні небезпеки, які закодовані на ДНК. Перша реакція у кожної людини, котра дізналася про таку можливість, позитивна, кожен готовий її отримати. Але можливість генетичного тестування вносить радикальні зміни в підходи до діагностики, профілактики та лікування багатьох захворювань людини. Медичне

застосування генетичного тестування піднімає ряд етичних, правових і соціальних питань. Наявність «поганого» гена на нитці ДНК ще не означає що цей ген «запрацює» і створить складну медичну проблему для його власника. Відповідно до непорушної істини генетики, відповідно до якої «кожен ген реалізується в умовах зовнішнього середовища», володар патологічного гена може ніколи не захворіти. Разом з тим, знання того, що ти є потенційним носієм тієї чи іншої хвороби, навряд чи позитивно вплине на життєвий комфорт і, безумовно, буде вносити елемент приреченості. Ми ще не готові керувати системою свого організму так розумно, як вона влаштована, але прагнути до цього сьогодні вже треба: досягнення науки не зупинити і про себе треба знати все можливе, як і про навколишній світ в межах тих розумних обмежень, які не перетворюють життя кожного в пекло.

У документах Незалежної експертної групи Європейської комісії ЄС та інших міжнародних організацій використовується широке визначення поняття генетичне тестування. Під ним розуміється «будь-який тест, що виявляє генетичні дані (генетичну інформацію)».

Генетична інформація - дані «про характеристики окремих осіб, які ними успадковані, отримані шляхом аналізу нуклеїнових кислот або одного наукового аналізу».

При використанні генетичних тестів неминуче виникають етичні проблеми, вони стосуються питань використання особистої генетичної інформації.

Генетичні дані дозволяють з досить високою ймовірністю передбачити майбутній стан здоров'я людини, здорового на момент обстеження. Саме тому небезпечно використання цих даних для обмеження його прав і дискримінації третіми сторонами. Генетичні знання виявляють характер впливу на сім'ю, нащадків обстежуваного, факторів зовнішнього середовища, розкривають інформацію, значення якої легалізується на підставі аналізу біологічних зразків і навіть в процесі їх збору.

Багато країн світу досягли врегулювання складних етичних і правових проблем під час збирання і оцінки генетичної інформації за допомогою створення спеціальних юридичних документів. В даний час для країн-членів Ради Європи, і Росії зокрема, рекомендовано вважати, що генетичне тестування, обґрунтоване медичними показниками, має бути невід'ємною частиною спектру медичних послуг для населення, але воно не повинно нав'язуватися, а має бути справою вільного особистого вибору. Для поширення інформації про доступні генетичні тести повинні бути обрані відомі та надійні джерела. Національні системи охорони здоров'я зобов'язані забезпечити рівну доступність генетичного тестування всім, хто його потребує.

Основним показанням для проведення генетичних тестів є наявність у сім'ї тих чи інших спадкових захворювань, ризик яких для пацієнта відноситься до категорії високого. Для того, щоб потенційний носій даного патологічного гена міг вибудувати своє життя так, що захворювання ніколи не проявиться, він повинен мати підтвердження наявності у нього

патологічного гена і створити собі такі умови, за яких цей хворий ген не виявиться. Підставою для проведення генетичного тестування є медична користь такого тестування для пацієнта. Виникають певні етичні проблеми в тих випадках, коли проводиться генетичне тестування на спадкові захворювання з пізнім віком початку, для яких немає ефективних методів діагностики та лікування, і на спадкову схильність до широко поширених захворювань. Накопичений досвід дозволяє вважати, що досімptomатичне тестування на захворювання з пізнім віком початку має бути доступне дорослим з високим ризиком, які хочуть цього, навіть за умови відсутності лікування. Але такого тестування має передувати відповідне консультування та отримання інформованої згоди пацієнта. При цьому повинні дотримуватися такі умови:

- отримана інформація буде використана для попередження шкоди тому, хто тестується, його сім'ї, майбутнім дітям та ін;
- пацієнт повністю інформований про обмеження тесту, включаючи можливість неінформативних результатів і неможливість передбачити вік початку і тяжкість симптомів;
- пацієнт здатний сприймати інформацію і дати на її основі згоду;
- є програма консультування та психологічної підтримки осіб, які пройшли тестування.

Найбільший інтерес у лікарів і пацієнта викликає тестування на схильність до широко поширених захворювань, які значно впливають на тривалість життя, захворюваність та інвалідність населення Планети. Але наявний нині досвід дає підставу вважати, що таке тестування поки що створює більше етичних проблем, ніж вирішує клінічні задачі. Тому тестування генетичної схильності в осіб із сімейним накопиченням серцево-судинних, онкологічних та інших частих хвороб може проводитися лише за умови, що отримана інформація буде ефективно використана для профілактики та лікування.

У світлі мінливої економічної та соціальної ситуації в нашій країні особливе значення набувають потенційні факти негативного впливу тестування на життя людини в суспільстві. Тому дуже важливо забезпечити таку організацію тестування, при якій роботодавці, страхові компанії, школи, урядові установи та інші треті сторони не будуть мати доступу до результатів тестування.

Для того щоб генетичне тестування не завдало шкоди тому, хто проходить тестування, воно повинно супроводжуватися медико-генетичною консультацією, в результаті якої буде представлена найбільш важлива інформація, визначений прогноз появи захворювання і тяжкості його перебігу.

Але медико-генетичному консультуванню повинно передувати *інформаційна згода*, під якою розуміється добровільне підтвердження пацієнтом його згоди брати участь у тому чи іншому дослідженні. Інформаційній згоді передують повне ознайомлення пацієнта з усіма видами передбачуваних досліджень, можливими результатами і варіантами способу

дій на основі отриманих результатів дослідження. Після проведеного ознайомлення інформаційна згода обов'язково документується підписом хворого з зазначенням дати, для прийняття рішення хворому надається будь-який необхідний для нього час.

При проведенні генетичного тестування особливого значення набуває потенційна можливість розголошення лікарської таємниці. Для того щоб уникнути такого ускладнення, необхідно розробити механізм відповідальності всіх тих, хто так чи інакше буде мати доступ до цієї інформації. Найбільш доцільним слід визнати встановлення дисциплінарної, адміністративної та кримінальної відповідальності за розголошення лікарської таємниці при проведенні генетичного тестування на рівні законодавчих актів. Гарантія конфіденційності відомостей, які становлять лікарську таємницю, повинна бути згадана у відповідному Указі Президента країни, який стосується професійної діяльності. У Росії працює Указ Президента РФ від 6.03.1997 № 188 «Про затвердження переліку відомостей конфіденційного характеру», який використовується в практиці медико-генетичного консультування. Не менш важлива проблема виникає при проведенні генетичного тестування в ситуаціях, коли потрібно інформувати родичів пацієнта. За прийнятими Основами законодавства лікар не має права передавати відомості про пацієнта будь-яким особам без його згоди, незалежно від ступеня споріднення, і це має суворо дотримуватися на всіх етапах спілкування з родиною.

Найбільш етично складна проблема виникає при необхідності медико-генетичного консультування подружжя, коли в одного з них ризик спадкової патології вище ніж в іншого. У такій ситуації зустріч лікаря з подружжям при першому звертанні може бути спільною, а після встановлення спадкової патології або високого ступеня її ризику кожна людина повинна консультуватися індивідуально. У випадку, якщо в одного з подружжя виявляється необхідність передати свою інформацію іншій людині, то він це робить сам або в присутності лікаря. Характер консультування з медико-генетичним питань осіб, що вступають у шлюб, повинен бути абсолютно добровільним і результати обстеження, що становлять медичну таємницю, можуть бути повідомлені його майбутньому чоловікові тільки за згодою обстеженого.

При проведенні генетичного тестування зміни, виявлені в одного хворого, так чи інакше будуть зачіпати інтереси інших членів сім'ї, які мають спільність генетичної інформації, тобто виникне необхідність їх інформування про ступінь ризику розвитку спадкової патології.

Лікар повинен зберегти конфіденційність інформації про пацієнта і разом з тим повідомити йому необхідність передачі цієї інформації тим його родичам, яким загрожує високий ризик розвитку аналогічного захворювання.

Таким чином, проведення генетичного тестування, яке в найближчому майбутньому буде більше поширюватись, зачепить інтереси кожної людини, усіх членів сім'ї, популяції і співтовариства. Для того щоб це досягнення цивілізації принесло користь пацієнтові і суспільству, щоб воно не стало

«подвійною технологією», небезпека якої буде вище її користі, необхідно в терміновому порядку поширити серед населення і фахівців точну інформацію про можливості сучасної медицини, оцінити існуючу та потенційну небезпеку для здоров'я, впровадити розуміння того, що високі сучасні технології здатні розшифрувати систему людського організму до рівня молекул. Але це не означає, що розшифровка геному, всіх мутацій, які відбулися в ньому, відразу зробить нас - жителів планети Земля - хворими людьми. Насправді, проникнення в таємницю роботи геному вимальовує перед людиною вірний спосіб життя (для кожного індивідуальний), який дозволить людині гармонійно розвиватися і жити у відповідності зі своєю генетичною програмою, не скорочуючи її за рахунок незнання. Найбільший ворог сьогоденної людини - дисгармонія з світобудовою. Його можна перемогти кожній людині окремо і всім разом, але для цього необхідне повернення до високої духовності, як найбільш сильно постраждалої частини людського буття. І тоді переможе відновлювальна та профілактична медицина.