

Ген правит бал



Воскрешение мамонта и лечение человека — возможности генетики, пожалуй, безграничны. Именно изучение ДНК индивида позволяет разгадать загадки, неподвластные человеческому глазу. Более того, очевидно, что знания в области генетики однажды помогут человеку избавиться от врожденных заболеваний. А уже сегодня определяют склонность к тем или иным хворям. Зная об этом, и сейчас можно обеспечить себе здоровое завтра. Об этом, исследованиях

белорусских генетиков в части союзных программ, дефиците витаминов и сложности протекания ковида корреспондент «Р» узнавала у руководителя лаборатории генетики человека Института генетики и цитологии НАН Павла Морозика.

Исследования на две страны

— Павел Михайлович, знаю, что белорусские генетики принимали активное участие в реализации научно-технической программы Союзного государства «ДНК-идентификация», которая длилась пять лет и завершается через месяц. Как оцениваете результаты?

— Программа посвящена безопасности народов Союзного государства и состоит из двух блоков — криминалистического и медицинского. Первый из них касается возможности идентификации неизвестного индивида по его ДНК. То есть по следам биологического материала, который, возможно, был найден на месте преступления. Первым успехом подобной идентификации по генетическим маркерам было установление личности исполнителя теракта в аэропорту Домодедово в 2011 году. Тогда это была счастливая случайность. А теперь с помощью разработанных методик можно получить практически точный портрет преступника: цвет его глаз, волос, вероятный возраст, этногеографическую принадлежность. Совместно с российскими коллегами исследовали более 20 тысяч образцов биологического материала белорусов и россиян из разных населенных пунктов территории Союзного государства.

— Это тот же принцип, по которому определяется отцовство?

— Именно так. Он основан на использовании участков ДНК, содержащих варьирующее число коротких участков, например, нуклеотидов TAG, повторяющихся один за другим от 3 до 20 раз. В настоящее время для целей криминалистики используют анализ 10—15 таких участков генома. И если один маркер имеет вероятность совпадения в популяции 1 к 10—15, то использование набора маркеров дает точность более 99,998 процента.

— Что выявили медицинские исследования?

— В рамках медицинских заданий изучалась генетическая предрасположенность к таким социально значимым заболеваниям, как сердечно-сосудистые, эндокринные, а также к онкологическим, костно-мышечным, аутоиммунным. Назначение этих исследований — двойное. С одной стороны, речь идет о повышении качества жизни граждан, а с другой — выявление таких заболеваний может помочь криминалистам в идентификации преступника.

Кстати, российские коллеги уже дали высокую оценку полученным результатам. Созданная панель маркеров показала очень высокую достоверность по

Вера Артеага. Ген правит бал

идентификации. Более того, она является универсальной и подходит как для граждан Союзного государства, так и для жителей дальнего зарубежья, мигрантов. Она включает во-семь универсальных маркеров, которые входят также в систему CODIS (США). Таким образом, это позволит обмениваться результатами с зарубежными коллегами. В целом же панель содержит 21 маркер, с уклоном на особенности жителей Союзного государства.

Персонализация и качество жизни

— Как эти знания могут улучшить качество нашей жизни?

— Не так давно на основе этой работы совместно с нашими коллегами из БГМУ и БелМАПО были разработаны и направлены в Минздрав на согласование методические рекомендации. Они касаются вопросов предрасположенности к тем или иным заболеваниям, снижения вероятности их развития. Задача для нас не новая. Но благодаря союзной программе нам удалось увеличить выборку, количество генетических маркеров. Чем больше количество маркеров предрасположенности, тем выше чувствительность и прогностическая ценность алгоритма.

Второй аспект — фармакогенетический. По разным оценкам эффективность лекарственных средств на 20—95 процентов зависит от генотипа человека, реакции на препарат могут варьировать от положительной до отрицательной, включая побочные эффекты вплоть до летальных. Например, при лечении диабета врачи назначают препарат метформин. Но при назначении в основном ориентируются на возраст, пол. А ведь метаболизм этого препарата у носителей разных вариантов генов будет разным. И при проведении генетического тестирования дозировку препарата можно осуществлять более эффективно. Такая же ситуация с лечением остеопороза. Предварительное генетическое тестирование позволит оценить индивидуальные особенности пациента и назначить ему наиболее эффективный препарат в оптимальной дозировке.

— Мы сейчас с вами говорим о той самой персонализированной медицине?

— Именно так. Кстати, в мире уже одобрены генетические тесты перед назначением ряда препаратов. В основном это лекарства для лечения патологий сердечно-сосудистой системы. Мы также внедрили подобное тестирование лет семь назад, по его результатам можно подобрать индивидуальную дозировку. И это очень важно, потому что ряд препаратов при неправильном назначении могут вызывать кровотечения либо повышать риск тромбообразования. Но, к сожалению, не все врачи сегодня хорошо знакомы с предлагаемыми нами исследованиями. Вместе с тем у нас есть сильная обратная связь. Мы регулярно проводим образовательные семинары. Кроме того, сами медики часто обращаются к нам за помощью в решении тех или иных вопросов.

— Благодаря этому взаимобмену лаборатория в свое время изучила генетические аспекты невынашивания беременности. Расширяете спектр направлений?

— Конечно. Но и работаем над имеющимися. Например, мы расширили панель по этому направлению. Теперь комплекс состоит из 25 генов. До этого их было вдвое меньше. Мы тесно сотрудничали с РНПЦ «Мать и дитя» и РНПЦ трансфузиологии и медицинских биотехнологий. Кроме того, мы поработали над интерпретацией результатов. Раньше оценить его мог только врач-генетик. Сейчас введена балльная система, которая определяет уровни рисков.

В планах — внедрение технологии определения психоэмоционального статуса индивида по его ДНК. В частности, в фокусе внимания стрессоустойчивость, которая особенно важна для пилотов, авиадиспетчеров, сотрудников МЧС и других. Разработан

метод диагностики типов несовершенного остеогенеза — наследственного заболевания, при котором наблюдается повышенная хрупкость костей. С привлечением методов высокопроизводительного секвенирования мы проанализировали около 80 тысяч маркеров, и у 64 процентов пациентов выявили неблагоприятные мутации в генах коллагена. Но 12 мутаций мы выявили и описали впервые в мире!

Работать так, чтобы зарабатывать

— Может ли лаборатория, с учетом оказываемых коммерческих услуг, заработать на себя и на то, чтобы углублять и расширять исследования?

— За почти десять лет, в которые мы оказываем коммерческие услуги, к нам обратилось около 20 тысяч желающих. Много это или мало? Сложно сказать. Все же ковид вносит свои коррективы. Тем не менее мы не сидим сложа руки. Мы расширяем свое присутствие в регионах. Теперь необязательно ехать в Минск, а образец биологического материала можно прислать нам по почте. Постоянно расширяем панель исследований. Например, в части спортивной генетики. Совместно с РНПЦ спорта будем проводить исследования по витаминной поддержке спортсменов, в которой у них особая потребность, обусловленная повышенной физической активностью. Всем ли помогают дополнительные витаминные комплексы, какой должна быть дозировка? Ведь усваиваются они по-разному, и во многом это обусловлено генетически. Ранее в рамках союзной программы мы изучали статус витамина D, дефициту которого подвержены белорусы. И выяснили, что у некоторых людей с определенными вариантами генов он может долго циркулировать в крови, поскольку медленно усваивается. Это надо учитывать при назначении витаминов.

— Возможно, в будущем и вакцинация будет подстраиваться под особенности генетики?

— Это было бы логично. Сейчас, например, все получают одинаковую дозу вакцины. Но, возможно, кому-то в зависимости от пола, возраста, индивидуальных особенностей иммунитета достаточно меньшее количество препарата, кому-то — наоборот, большее. Уже сейчас проведены исследования, как течение коронавирусной инфекции связано с генетикой человека. В этом направлении, кстати, мы работаем с Гомельским государственным медицинским университетом. Мы планируем выявить маркеры — варианты генов, — которые ассоциированы с более тяжелым течением заболевания.