

Генный фонд

Знаете ли вы, где жили ваши предки? Можете ли вы располнеть или облысеть? Какая работа вам подойдет, какие болезни вам угрожают? Долго ли вы проживете? Ответы на эти вопросы существуют, но там, где их не прочесть невооруженным глазом – в генах.

По словам заведующего Генным фондом Эстонии, профессора отделения молекулярной биологии Тартуского университета Андреса Метспалу, гены – носители наследственности, передача которых из поколения в поколение обеспечивает эволюцию всех видов живых организмов. У высших организмов, млекопитающих, таких как мы с вами, гены, находящиеся в клеточном ядре, образуют хромосому. В среднем раз в сто дней клетка синтезирует ДНК с нуля, чтобы передать ее дочерним клеткам. Метспалу сравнивает этот процесс с переписыванием книги – каждая ошибка создает новую версию. Поэтому все мы разные. Разница между двумя людьми – три с лишним миллиона вариантов, то есть, 1% нашей ДНК.

У нас есть более 20 000 генов, каждый из которых отвечает за несколько белков. На основе ДНК формируется РНК – информационная нуклеиновая кислота. Молекулы РНК выходят из ядра в цитоплазму, где находятся синтезирующие белки клеточные машины – рибосомы, которые строят наше тело. Метспалу сравнивает ДНК с проектом дома, запертым в сейфе: «Когда приходят строители, они достают проект и снимают с него копию, информационную РНК. С этой копией они идут на стройплощадку и строят дом. Белки – это камни, панели и окна, которые в конце концов формируют дом, то есть, организм». ДНК – это информационный банк, и ее ценность состоит в ее стабильности. Но поскольку ее все время копируют, при переписывании возникают небольшие ошибки. Это и делает нас разными.

«Основной закон психологии, изучающей характер и поведение человека, можно сформулировать так: не менее 50% различий в поведении человека определены генами», – отмечает профессор экспериментальной психологии Тартуского университета Юри Аллик. По его мнению, распространенное в психологии представление, что все зависит от окружающей среды, не вполне соответствует истине. «Один известный американский психолог говорил, что если ему дадут десяток здоровых, нормальных детей, он способен вырастить их кем угодно – банкирами, писателями, композиторами или карманниками.

Психологи страдали манией величия – они считали, что все определяется средой. Генетики никогда так не заблуждались. Они реалисты и хорошо знают, что гены задают общее направление, в котором движется человек. Но то, придет ли он туда, во многом зависит от него самого».

Человеческое тело – это биологическая машина, построенная из сложного и капризного материала. Генетическая информация – инструкция к этой машине. Если вы не сможете ее прочесть, вам придется учиться управлять этой машиной методом проб и ошибок. Однако человек – это не холодильник и не пылесос, и ошибка может обойтись весьма дорого. Есть ошибки, которые нельзя исправить.

По словам председателя правления Больничной кассы Райна Лаане, среди современных причин смерти на первом месте стоят сердечно-сосудистые заболевания. На втором месте находится смерть от физических факторов, а на третьем – рак. Уже четверть века средняя продолжительность жизни в Эстонии растет, и сейчас мужчины в среднем живут 74 года, а женщины – 82 года. Но это всего лишь один показатель. Меньше говорят о годах здоровой жизни, в случае которых ситуация хуже.

Директор Института развития здравоохранения Анника Веймер поясняет, что годы здоровой жизни показывают, сколько лет человек живет качественно, без проблем со здоровьем, хронических заболеваний и вызванных здоровьем ограничений. «Мужчины в среднем испытывают проблемы со здоровьем на протяжении 20 лет, а женщины – 23 лет жизни. Цель профилактической работы, которую ведет Институт развития здравоохранения, – повысить количество лет здоровой жизни».

Если когда-то в развитом мире самой частой причиной возникновения злокачественных опухолей было табакокурение, то со снижением количества курящих людей основными факторами риска стали избыточный вес и низкая физическая активность. Однако, по словам заведующего клиникой гематологии и онкологии Клинического комплекса Тартуского университета Пеэтера Падрика, мы не до конца осознаем роль алкоголя в процессе возникновения опухолей. «О курении знают многие, но отношение к алкоголю в культуре точно так же должно измениться».

Статистика смертности гласит, что в разное время на первых позициях оказывались разные болезни. Например, в 60-е годы прошлого века люди умирали по совсем другим

причинам, чем сейчас. Юрий Аллик считает, что такие изменения – это хороший знак. «Если человек изменит свое поведение, он сможет избавиться от проклятия генов. Гены – это не вопрос жизни и смерти, это все-таки вопрос жизни».

Наша судьба состоит из двух половин. Одна из них – то, что вы получаете при рождении, информация, записанная в кислотах и белках. Она управляет вашим телом и личностью, определяет возможности, устанавливает ограничения.

Мы получаем от обоих биологических родителей равное количество генов, которые перемешиваются случайным образом, как колода карт. То, какие карты нам выпадут, определяет случай. «Все началось с исследования родословных», – рассказывает Юрий Аллик, приводя в пример род Бахов, в котором было больше хороших композиторов, чем в любом другом роду, а также швейцарскую семью Бернулли, из которой вышло не менее 20 математиков мирового уровня.

«Очень интересно читать их биографии. Родители и родственники не хотели, чтобы они становились математиками, ведь профессия купца было гораздо более почетной, чем должность бедного профессора. Но все-таки многие Бернулли стали математиками. Это показывает, что какие-то таланты передаются по наследству, и у них должна быть генетическая подоплека». Один из важнейших вопросов психологии – это умственные способности, от которых зависит то, как человек понимает сложные задания, решает сложные проблемы, осмысляет сложные концепции. Мы называем умственные способности интеллектом. В отличие от личных качеств, интеллект еще больше подчиняется контролю генов – до 70% умственных способностей человека определяются генами, полученными от родителей.

По признанию Андреса Метспалу, то, сколько проживет человек, зависит от двух факторов – генов и стиля жизни. «Если стиль жизни и окружающая среда одинаковые, то роль играет генетика. Если стиль жизни и среда различаются, очень трудно сказать, где заканчивается влияние генетики и начинается влияние среды. Но чем старше человек становится, тем большую роль играет генетика».

Вторая половина судьбы – та, которую вы пишете сами. Если не вы, то кто-то другой, или все определяется вероятностью. Возможно все. Может случиться, что вместо

прямого пути вам придется выбрать длинную и сложную тропу. Все зависит от вашей силы воли и желания. Вероятности можно противопоставить только силу воли, но и ее количество определено генами.

Министр труда и здравоохранения Рийна Сиккут не слишком верит в судьбу, но считает, что некоторые вещи действительно предопределены, в том числе генами. «Я считаю, что человек может использовать для принятия решений всю информацию, которую он знает о себе – будь то сильные и слабые стороны, черты характера или генетическая информация. Если вы знаете, что у вас есть риск болезни, возможно, это повлияет на ваши решения. Человек с повышенным риском рака не пойдет работать в среду, где есть канцерогены. Если мы больше узнаем о себе, такие решения можно будет принимать осознанно. Я не верю в предопределенность и считаю, что у каждого человека должна быть возможность сделать осознанный выбор».

«Специалисты говорят, что гены – не приговор суда. Они не определяют судьбу человека. Это не знак, написанный на лбу. Генетическая информация – это, в первую очередь, сигнал тревоги, который сообщает, что с вами может что-то случиться. И если вы хотите прожить дольше и сохранить здоровье, будет разумно изменить образ жизни. Это непросто, но я считаю, что это по силам большинству людей», – думает Юри Аллик.

Профессор отделения биоинформатики института информатики Тартуского университета Яак Вило подчеркивает, что, даже если существует генетический риск, это еще не означает, что человек обязательно заболит. «Генетика – лишь один компонент из многих. Человек должен сам выбирать, как ему жить. Судьба диктует не всё. У человека есть свобода воли, и я верю, что он способен установить контроль над своей жизнью». То же самое относится и к личным качествам. «Очевидно, некоторые личные качества определяются генами, например, восприимчивость к одурманивающим веществам, будь то табак или наркотики. Но все же человек способен от них воздерживаться».

Все мы рождаемся с разным потенциалом, но можем скорректировать риски, выбрав здоровый образ жизни – отказаться от курения, больше двигаться, нормально питаться. По признанию Андреса Метспалу, исследования показывают, что многие люди питаются только колбасой и газировкой, заедая их хлебом. «Если бы мы сразу знали

свой генотип, то могли бы лучше выбрать стиль жизни, чтобы жить дольше и не болеть», – говорит он.

Ваша жизнь напоминает песочные часы. Каждая из многочисленных песчинок – один час или день. У меня для вас хорошая новость – этих песчинок у всех нас поровну, ведь гена долголетия не существует. Но есть и плохая новость – песчинки бывают разного размера. Тяжелая болезнь – как камушек в песке, который закупоривает тонкую шейку песочных часов и останавливает их работу. Поэтому вам нужно узнать, как заботиться об этих часах, как жить долго и не болеть.

«Опухоли – это, по сути, генетическая болезнь. Любая опухоль – это мутация на генном уровне. Часть этих мутаций передается по наследству, но большинство возникает в течение жизни по самым разным причинам. В конце концов мутации суммируются, клетки тканей выходят из-под контроля, и возникают злокачественные опухоли», – так Пётр Падрик описывает возникновение рака.

«Гены и инфаркт миокарда тесно связаны, – утверждает главный врач и научный руководитель центра кардиологии Северо-Эстонской региональной больницы, профессор Таллиннского технического университета Маргус Вийгимаа, подчеркивая важность генетического анализа для обнаружения повышенного риска заболеваний. – Зная, что у него повышен риск инфаркта, человек уже с ранней юности будет вести себя по-другому и, возможно, пройдет профилактическое лечение. Мы стоим на пороге новой эпохи в медицине – эпохи точной и персональной профилактики сердечно-сосудистых заболеваний».

Рийна Сиккут подчеркивает, что генный тест – это не самосбывающееся пророчество, а информация, которая помогает принимать решения. «Мы просто становимся умнее. Зачастую генетическая информация касается болезней, которые можно предотвратить, выбрав правильный стиль жизни. Если уличные кампании не работают, возможно, риск, указанный в генной карте, побудит человека изменить свой образ жизни».

«Гены – это корабль, а человек – капитан, – считает Маргус Вийгимаа. – Поэтому, чтобы предотвратить болезни, нужно знать свои гены». В то же время, он подчеркивает, что от стиля жизни зависит больше, чем от генов. Однако генетическая информация может

помочь предотвратить, например, сердечно-сосудистые заболевания и прожить долгую и счастливую жизнь.

Гены похожи на биткоин. Все говорят о них, но почти никто не знает, что это такое. Теперь вы знаете. Сколько и как вы хотите прожить – решение за вами. А работники Генного фонда могут помочь вам и снабдить генной информацией – единственной картой, на которой отмечен путь к здоровью.

Рийна Сиккут считает, что пользование генетической информацией несет с собой большие перемены. «Подобно тому, как в магазине не висят только темно-синие костюмы 50 размера и желтые платья 38 размера, так и гены гораздо более разнообразны».

По словам старшего научного сотрудника отделения фармакогенетики института геномики Тартуского университета Лили Милани, доступ врачей к генетической информации и инфотехнологические системы, способные ее толковать – это вопрос будущего. «Наша страна – первая в мире, где предпринимаются попытки создать такую систему. Если мы извлечем эти данные, передадим врачу, и он будет выписывать лекарства, исходя из нее, улучшатся ли результаты?» – спрашивает она. Есть конкретные исследования, в ходе которых была изучена эффективность назначенных на основе генетической информации антидепрессантов. Они подтверждают, что такое лечение более эффективно и влечет за собой меньше побочных эффектов. Подобные исследования проводятся все чаще и получают большее внимание.

По признанию врача-ортопеда Клинического комплекса Тартуского университета и преподавателя медицинской этики Айме Кейси, препараты зачастую назначают методом проб и ошибок. «Генная информация позволит лечить пациентов более эффективно с самого момента постановки диагноза. Мы сможем сказать пациенту, когда и как часто он должен ходить к врачу. Семейный врач получит доступ к генной информации, что значительно облегчит ему жизнь. Вся медицина стремится к тому, чтобы диагноз было проще поставить, пациент меньше бегал по врачам, а лечение было эффективнее», – говорит она.

Маргус Вийгимаа надеется, что Генный фонд положит начало новому этапу в эстонской медицине и считает, что генетическая информация обязательно должна быть в инфосистеме здоровья. «Семейный врач должен знать, у кого в его списке повышен риск сердечно-сосудистых заболеваний, рака груди или других болезней – это и есть персональная медицина. Мы видим биохимические показатели крови, есть ли у человека лишний вес, курит ли он. Если добавить генетическую информацию, мы сможем составить лучшую схему лечения, применить более точные методы исследования, и пациент от этого только выиграет».

Андрес Метспалу считает, что благодаря генетической информации медицина станет меньше искусством и больше – наукой.

По словам Анники Веймер, недавно стартовал второй этап проекта развития персональной медицины. На этом этапе будут разрабатываться решения, которые помогут сделать генетическую информацию более доступной для медицинских работников – врачей и медсестер, чтобы они могли лучше консультировать пациентов, предупреждать заболевания и выписывать лекарства. Сейчас ведется разработка инфотехнологических решений, которые откроют врачам и пациентам доступ к генетической информации. Однако в этой работе много нюансов, которые нужно продумать, начиная от права людей знать или не знать свою генную информацию, а также передавать ее третьей стороне, и заканчивая инфотехнологическими решениями, которые позволят оперировать информацией, собирать данные, перенаправлять и использовать их. Анника Веймер предупреждает, что это очень долгая работа, которая вряд ли будет окончена в ближайшее время. «Наша цель – запустить первые приложения не позднее, чем на четвертый год существования проекта», – говорит она.

«Перенос генных данных в медицинскую систему зависит от многих факторов», – считает Рейн Лаане, по словам которого доступ Больничной кассы Эстонии к генетическим данным во многом зависит от сотрудничества семейных врачей, Генного фонда и генетиков.

Будучи врачом, Пеэтер Падрик считает, что мы не можем просто выдавать людям общую генетическую информацию, а должны предоставлять точные данные об отдельных болезнях, пояснять, что эти генные мутации значат для человека, и давать

ему указания, как сохранить и улучшить здоровье. «Одним словом, я не считаю, что пользование генетической информацией будет простым и однозначным. Здесь необходимо провести большую дополнительную научную и медицинскую работу», – выражает он скептицизм.

«Если в списке семейного врача две тысячи человек, и пятьсот получают предупреждение, работа семейного врача будет парализована», – предупреждает Яак Вило. Он подчеркивает, что актуальная и подробная информация, напротив, поможет врачу и пациенту совместно продумать дальнейшие действия.

Райн Лаане тоже считает, что семейные врачи должны научиться пользоваться генетической информацией. Очень важно, как врач интерпретирует эти сведения и передает пациенту. Нельзя допустить, чтобы люди беспокоились впустую, но при этом группа риска должна воспринимать угрозу всерьез.

Андрес Метспалу считает, что врачи не должны бояться генетической информации, хотя она и создает лишнюю работу. Это просто полезный инструмент, который поможет лучше понять болезни и поспособствует тому, чтобы люди жили дольше и лучше. «Когда появился метод МРТ, никому не пришлось учить физику. Врачи просто читают отчет радиолога. А здесь отчет пишет даже не генетик, а специально обученный искусственный интеллект. Такие системы работают уже во многих местах».

Вы когда-нибудь играли в экспресс-лотерею? Что вы чаще чувствуете – приятное предвкушение выигрыша или страх проиграть? Генный отчет – это в каком-то смысле лотерейный билет. Вопрос в том, хватит ли вам смелости стереть защитный слой и узнать правду? Даже информация, которая кажется проигрышем, может оказаться полезной и помочь прожить дольше. Может быть, вы выиграете полжизни.

«Одно дело – читать, как работает генетическая машина, но совсем другое – открыть генный браузер и найти мутацию, которая не позволяет усваивать лактозу, повышает риск инфаркта или лишнего веса, – так Райн Лаане описывает использование генетических данных. – Эта информация может шокировать, но важно понимать, читать и слушать, что говорят специалисты».

«Мне кажется, с генетикой связано множество заблуждений. Но, на самом деле, без генетической информации мы не знаем свои риски», – говорит Пеэтер Падрик. Он подчеркивает, что, согласно эстонской статистике, в течение жизни каждый третий мужчина и каждая пятая женщина заболевают раком. Пеэтер Падрик считает, что это вопрос отношения. Хотим ли мы получить как можно больше научной информации, чтобы бороться с этими болезнями, или надеемся, что всё и так обойдется? «Когда мы играем на бирже, есть риск потерять все. Поэтому на бирже все стремятся узнать как можно больше. Никто не играет на ней вслепую, в надежде, что все обойдется. Но ведь здоровье – это гораздо более ценная вещь. Разве мы не хотим узнать о нем как можно больше? Разве мы хотим действовать вслепую и надеяться на удачу?»

«Я бы хотел знать о своих генах всё. Я тоже стал генным донором и считаю, что это принесет мне пользу», – Райн Лаане настроен оптимистично и искренне надеется, что разумное использование генетических данных подарит людям долгую и здоровую жизнь.

Спасибо вам, генный донор! Наверное, вы еще не понимаете, какую большую услугу оказали науке и медицине, человечеству и себе.

По словам Андруса Метспалу, очень важно, что люди становятся генными донорами. «Более 70% населения Эстонии поддерживают нашу работу. Жаль, что мы не можем выдать генетическую информацию сразу, и на настоящий момент ее получило всего около 2000 человек. Университет – не больница, мы занимаемся наукой. Однако в Институте развития здравоохранения создано отделение персональной медицины, где работают специалисты. В Министерстве социальных дел также есть отдел, который занимается этой темой. Так что эта сфера развивается, объявлены тендеры на разработку компьютерных решений». Самым важным Метспалу считает разработку программ, ведь никто не способен вручную проанализировать 700 000 генетических маркеров.

«Я учился на врача и наряду с учебой работал в лаборатории молекулярной биологии. Я быстро понял, что в будущем врачам понадобится генетика. Когда я сомневался, стать ли хирургом или остаться в лаборатории, мой руководитель Артур Линд сказал, что хирургов много, а врачей, которые знают молекулярную генетику, мало. Еще он сказал, что всё, что мы делаем в лаборатории, когда-нибудь пригодится в медицине. Это

случится не скоро, когда нас уже не будет, но обязательно случится, – вспоминает Метспалу свои университетские годы. – Мы день и ночь работали во имя идеи, ведь профессор сказал, что это пригодится нашим потомкам. К сожалению, Артура Линда давно нет в живых, но генетика пригодилась уже сейчас. Думаю, он был бы рад это узнать».