

Этические принципы геномики

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра философии, гуманитарных наук и психологии

Резюме

В этой статье освещены основные морально-этические и этико-правовые вопросы, касающиеся геномики. В связи со стремительным развитием молекулярной биологии, расшифровкой структуры ДНК и прорывом в области редактирования генома, эта тема является крайне актуальной. Здесь мы пытаемся ответить на вопрос: имеет ли место вмешательство человека в естественные механизмы существования живых организмов, а также какова роль геномной инженерии и геномной терапии в современном обществе.

Ключевые слова: биоэтика, генотерапия, геномная инженерия, права человека

В конце XX - начале XXI века генетика стала самостоятельной наукой, в структуре которой появляется большое количество разделов и дисциплин.

Стремительное развитие молекулярной генетики, расшифровка структуры ДНК, появление методов геномной инженерии и геномной терапии вполне ожидаемо столкнули человечество с рядом морально-этических и этико-правовых вопросов, связанных с прямым вмешательством человека в механизмы существования живых организмов.

Большее количество этих вопросов еще далеко от разрешения. Некоторые из них нашли свои ответы в международных и отечественных этико-правовых документах. Свое мнение относительно этих проблем выразили и представители ряда религиозных конфессий. Многие вопросы являются предметом длительных дискуссий и в настоящее время: может ли человек стать творцом направленной биоэволюции? Применима ли генетическая модификация путем избирательной селекции определенных генов к человеку и человеческому роду в целом? И возможно ли таким образом подготовить основу для создания «сверхчеловека»? Имеет ли место государственное и общественное регулирование процесса научных исследований? Также встает вопрос и о доступности методов геномной инженерии для отдельных слоев населения.[1]

Геномная терапия представляет собой новый метод лечения генетически обусловленных заболеваний, основанный на замене дефектного гена исправным или его полном выключении. Целью геномной терапии является внесение изменений в генетический аппарат клеток человека в целях лечения конкретных заболеваний.

В частности, открыты новейшие технологии, позволяющие участвовать в направленной мутагенезе, а в 2013 г. разработаны высокоизбирательные методы активирования и ингибирования генов с помощью системы CRISPR/Cas9, которые дают возможность исправлять неправильные последовательности генов и таким образом лечить наследственные заболевания человека.

CRISPR/Cas9 — это уникальная технология изменения геномов, в основе которой лежит собственная иммунная защита бактерий. Эта система основывается на особых участках бактериальной ДНК. Вирус, проникая в клетку бактерии, тут же обнаруживается с помощью специальных Cas-белков, связанных с CRISPR PHK. Если фрагмент вируса «записан» в бактериальной CRISPR PHK, Cas-белки разрезают вирусную ДНК и уничтожают ее, защищая клетку от инфекции.[2]

Особенность этой технологии заключается в том, что часть чужеродной генетической информации, с которой сталкивалась клетка в процессе жизнедеятельности (например, бактериофага) навсегда остается в ней в виде участка CRISPR PHK. Этот участок связывается с особым белком, именуемым Cas9. Вирус, вновь проникая в клетку бактерии, тут же обнаруживается с помощью комплекса CRISPR/Cas9. Если последовательность CRISPR PHK (спейсер) гомологична искомой последовательности дефектного гена — белок Cas9 вырезает ее. На месте вырезанного участка запускается процесс репарации, который приводит к мутации в дефектном гене и его выключению. Последние достижения молекулярной биологии позволили не только вырезать определенные участки гена, но и заменять мутантные гены здоровыми, привнося их в готовом виде в клетку. Используя этот механизм и собственный гид PHK, мы можем вводить этот комплекс в клетки человека, тем самым корректируя геном.

Открытие этого метода дало основание ученым утверждать, что в ближайшем будущем для любого генетика не составит труда вырезать, удалять и встраивать новые гены в матрицу ДНК, исцеляя генетические заболевания, изменяя человеческие качества и их потенции (лидерство, способность к познанию, творческий потенциал и т.д.)

По мнению И.В. Силуяновой, решение проблем, связанных с вмешательством в генетический аппарат живых существ, способствовало формированию внутри биоэтики двух подходов, которые условно можно назвать «либеральным» и «консервативным».[3]

Главным аргументом «либералов» в этой полемике является рассмотрение данного метода как потенциально универсального подхода к лечению широкого спектра заболеваний. В первую очередь с помощью CRISPR/Cas9 мы сможем лечить «простые», моногенные генетические заболевания: гемофилию, муковисцидоз, лейкемию; вирусные (в том числе ВИЧ-инфекции и герпесвирусных инфекций); аллергии и иммунологические заболевания (в том числе аутоиммунные), онкологические, сердечно-сосудистые заболевания и даже ревматизм, а также наследственных расстройств — таких, как синдром Дауна, серповидно-клеточная анемия и β -талассемия.

Консерваторы, в свою очередь, озабочены тем, что генетик может взять на себя роль своеобразного «бога» и попытается вмешаться в действия законов природы.

Во-вторых, учитывая концепцию евгеники (гены имеют решающее значение в процессе формирования человека), существуют опасения по поводу существования одобренных правительствами программ «улучшения расы» и использования медицинских технологий в немедицинских целях.[4] Другими словами, основными критериями генотерапии являются уважение личности человека, его автономии и соблюдение принципа невмешательства в его частную жизнь.

В-третьих, технология нуждается в совершенствовании, она недостаточно точная. В 2015 г. китайские ученые предприняли попытку исправить геном человеческого эмбриона. В результате эксперимента в 5–10% эмбрионов мутация, ответственная за возникновение β -талассемии у взрослых людей, действительно была исправлена, однако во всех клетках пролеченных эмбрионов возникло большое количество непредвиденных мутаций.[5]

Именно поэтому по-прежнему сохраняется значительная напряженность в отношении эффективности генной терапии, возможности развития негативных последствий. Различные «этические комитеты» безудержно поднимают эту проблему, пытаются найти «идеальные» условия, при которых это возможно реализовать. В основном на первое место выдвигаются такие параметры, как:

1. Доказательство того, что ген, принесенный в клетку-мишень будет достаточно время функционировать, не теряя свою эффективность.
2. Нужна абсолютная гарантия того, что этот ген не повлечёт за собой неблагоприятные последствия.

Несмотря на кажущуюся простоту, указанные условия не могут быть достаточно конкретизированы, чтобы стать универсальным приложением.[6]

Д. Нейсбит также отмечает, что использование генетической информации страховыми компаниями приводит к отказу от оказания медицинской помощи в ряде случаев. Основанием здесь служит генетическая предрасположенность к некоторым заболеваниям, которая присутствует у человека с рождения.[7]

На наш взгляд, максимальное этическое напряжение преимущественно связано с возможностью применения этих технологий для «улучшения» человека, целенаправленного выведения особей с заданными характеристиками.[8] Эта мысль находит место в идее эволюции человека, наиболее полно сформулированной Ф. Ницше в его концепции «сверхчеловека», а в XX в. - в философии трансгуманизма.

Представители трансгуманизма поддерживали использование достижений науки и технологий для улучшения умственных и физических возможностей человека. По мнению трансгуманистов (Д. Хаксли, Ф.М. Эсфендиари), человек должен перейти в своем развитии к «постчеловеческой форме существования», целью которой является избавление от таких аспектов человеческого существования как болезни, старение и смерть.

Развитие трансгуманистических идей сегодня выражено созданием так называемой NBIC – концепции технобиозволюции человека, связанной с конвергентным развитием нано-, био-, инфо- и когнитивных наук. Стоит отметить, что толчком этой конвергенции послужило именно развитие нанонауки, которая выступила в роли связующего звена между различными областями научной деятельности. Развитие NBIC – технологий открывает перед человечеством возможность изменения природы и в том числе, человека на самом фундаментальном уровне. Речь здесь идет о возможности самосборки молекулярных наносистем с заданными свойствами, об их саморегуляции, о путях решения проблем эмбрио- и морфогенеза, самоорганизации сетей различных типов, т.е. об осознанной направленной эволюции. Для представителей трансгуманистического мировоззрения «улучшение» человека через модификацию генома является не только этически допустимым, но и, бесспорно, желаемым.[9]

Поэтому на сегодняшний день существует множество морально-этических норм и требований к генетическим технологиям и методам, которые закреплены в ряде международных этических документов, а также в законодательстве РФ.

Главным документом в этой области является «Конвенция о биомедицине и правах человека» 2005 года, в которой отражены основные принципы регулирования генетических исследований, генной инженерии и терапии. Так, статья 13 «Конвенции» гласит: «Вмешательство в геном человека, направленное на его модификацию, может быть осуществлено только в профилактических, терапевтических или диагностических целях и только при условии, что подобное вмешательство не направлено на изменение генома наследников данного человека».

Существует большое количество иных международных документов, относящихся к этой сфере: «Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека» (ЮНЕСКО, 1997), «Всеобщая декларация о биоэтике и правах человека» (ЮНЕСКО, 2005), «Декларация о клонировании человека» (ООН, 2005) и другие.

В нашей стране основные аспекты этического регулирования генной инженерии и генной терапии отражены в Федеральном законе «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности» от 05.07.1996 N 86-ФЗ (действующая редакция, 2016). В нем говорится, что одним из основных направлений в области государственного регулирования генно-инженерной деятельности является улучшение условий жизни человека и охрана его здоровья, а также определяется ответственность за нанесенный человеку и окружающей среде вред.

Суммируя все вышесказанное, можно сделать вывод, что технология CRISPR/Cas9 может быть очень перспективной в лечении многих заболеваний. Но нельзя забывать, что сами методы диагностики этих заболеваний еще не совершенны. Так, многие заболевания являются полигенными, и идентификация этих генов также требует высокой точности, чего сегодня еще не смогли добиться.

Диагностика затруднена еще и потому, что гены, отвечающие за возникновение этих заболеваний, являются рецессивными и фенотипически не проявляются. Поэтому, на данный момент, на первое место нам необходимо поставить разработку методов диагностики, а уже потом внедрять методы генотерапии.[10]

Нельзя забывать и о правовом регулировании данной сферы деятельности. Вмешательство в геном человека прежде всего должно быть безвредным как для него, так и для окружающей среды. Важную роль в вопросах правового регулирования должны играть как государство, так и международные научные сообщества. Направленность генетических исследований, методы генной инженерии и терапии должны сопоставляться с морально-этическими принципами и нормами современных биотехнологий.

Литература

1. Силуанова И.В. Этика генетики и «генетика» этики// Вестник РГМУ. - № 4(25), 2002. - С. 65-71.
2. Редактирование генома с CRISPR/Cas9 <https://postnauka.ru/faq/59807>
3. Шумская Е.И. Социально-этические и правовые проблемы в медицинской генетике// Личность в меняющемся мире: здоровье, адаптация, развитие. №3 (10), 2015.
4. Жарова М.Н. Этические проблемы современных генетических технологий// RELGA №11 [209] 01.08.2010.
5. <https://geektimes.ru/company/atlasbiomed/blog/282650/>

6. Салмина А.Б., Шнайдер Н.А. Этические вопросы новых медицинских технологий. // Сибирское медицинское обозрение. №3, том 40, 2006.
7. Нейсбит Д. «Высокая технология, глубокая гуманность: технологии и наши поиски смысла» // Джон Нейсбит при участии Наны Нейсбит и Дугласа Филипса; пер. с англ. А.Н. Анваера. – М.: АСТ: Транзиткнига, 2005. - С. 187.
8. Мороз А.В. Природно-генетическая основа лидерства и биоэтика III тысячелетия. // Современные проблемы науки и образования №1-2, 2015.
9. Кроляк Д.И., Юпатов В.Д. NBICS – будущее постчеловека или техночеловека? // Бюллетень медицинских Интернет-конференций. – 2016. – Т. 6. – № 5. – С. 999.
10. International summit of human gene editing. A global discussion. Commissioned papers. December 1-, 2015. Washington, D.C.