**Практичне заняття № 7**

**БІОЕТИКА І СУЧАСНА ГЕНЕТИКА. ПРОГРАМА «ГЕНОМ ЛЮДИНИ» ТА ЕТИЧНІ ПРОБЛЕМИ ПРИ ЇЇ РЕАЛІЗАЦІЇ**

**Мета заняття:** сформувати вміння аналізувати та давати біоетичну оцінку проблемам забезпечення біобезпеки при використанні сучасних генетичних технологій.

**Теоретичні відомості**

Медична генетика (або генетика людини, клінічна генетика, генопатологія) – галузь медицини, наука, яка вивчає явища спадковості і мінливості у різних популяціях людей, особливості виявлення та розвитку нормальних і патологічних ознак, залежність захворювань від генетичних або епігенетичних аномалій. Завданням медичної генетики є виявлення, вивчення, профілактика і лікування спадкових хвороб, розроблення шляхів запобігання впливу негативних чинників середовища на спадковість людини.

Молекулярна генетика – область біології на стику молекулярної біології і генетики.

Стрімкий розвиток молекулярної генетики, розшифрування структури ДНК, поява методів генної інженерії та генної терапії цілком очікувано зіштовхнули людство з рядом морально-етичних і етико-правових питань, пов’язаних із прямим втручанням людини в механізми існування живих організмів.

Основною етичною проблемою сучасної медичної генетики вважається питання конфіденційності генетичної інформації, довільність проведення генетичного тестування, доступність медичної генетичної допомоги і т.д. Маніпулювання з генетичним матеріалом і клітинами людини пов’язано із взяттям зразків біоматеріалу у індивідів для діагностики або екстракорпоральних змін в інтересах цієї особи або її родичів. У цьому випадку найбільшу небезпеку може являти дискримінація окремих осіб або груп на основі отриманої про них генетичної інформації, що може зашкодити не тільки пацієнтові, але і його родичам. Це може зумовити втрату роботи, порушення шлюбного контракту і т.д.

Відомо, що успішно виліковується тільки дуже малий відсоток спадкових захворювань. Медицина в основному обмежується профілактикою і методами діагностики. Тоді виникає інше запитання: Якщо інформація стосується ймовірності важкого психічного або соматичного захворювання, чи зобов’язаний лікар-генетик надати повну інформацію родичам, щоб уникнути можливого нещастя? І чи захоче людина знати власну долю, якщо вона не зможе уникнути її? В цьому випадку генетичний діагноз може виявитися важким тягарем для пацієнта і його сім’ї і стати основою для їх соціальної дискримінації.

Крім того, введення в організм людини генетичного матеріалу аутологічного або чужорідного походження для корекції роботи його генома або інші способи генотерапіі зачіпають інтереси як безпосередньо обстежуваних осіб або осіб, які проходять лікування, так і їх родичів і нащадків: їхнє здоров'я, сімейний стан, страхування, працевлаштування, власність та ін.

Молекулярну основу генома людини складає молекула ДНК – «нитка життя», двохспіральна модель, структура якої була обгрунтована в роботі нобелівських лауреатів Джеймса Уотсона і Френсіса Кріка в 1953 р. Спіраль складається з чотирьох пар основ (нуклеотидів): двох пуринів (аденін, гуанін) і двох піримідинів (тимін і цитозин), з’єднаних між собою через дезоксирибози і залишки фосфорної кислоти в довгу нитку. Дві нитки з’єднані між собою за допомогою водневих зв’язків своїх нуклеотидів, причому так, що аденін завжди з’єднаний з тиміном, а гуанін – з цитозином. Надалі виявилося, що саме в чергуванні пар основ у ДНК і закладено генетичний код для кожної з 20 амінокислот, причому цей код виявився трьохлітерним, тобто кожній амінокислоті відповідають свої три нуклеотиди, свій триплет. Фрагменти нитки складають те, що називається генами, тобто кодують ділянками генома, які визначають структуру всіх білків організму. Отже, точні дані про структуру генома людини, тобто про первинну послідовність його нуклеотидів, так само, як і дані про всі гени людини, давно привертали і привертають найпильнішу увагу вчених-біологів.

У 1988 р. кошти на вивчення генома в США були виділені Міністерством енергетики. У 1990 р. активним ініціатором і пропагандистом програми «Геном людини» став Джеймс Уотсон, а головним розпорядником фінансів – Національний Інститут Охорони здоров’я США, в складі якого в 1995 р. з’явився Національний Інститут Генома Людини, який очолив Френсіс Коллінз. У цьому ж році він став і керівником Міжнародної програми «Геном Людини», до якої приєдналися провідні молекулярні лабораторії Великобританії, Франції, Німеччини, Японії.

Нові стратегічні напрямки програми «Геном людини» – це дослідження, які привели до виникнення таких нових наукових напрямків і, відповідно, програм, як «Функціональна геноміка» («FunctIonal GenomIcs»); «Генетична різноманітність людини» («Human Genome DIVersIty»); «Етичні, правові та соціальні аспекти досліджень генома людини» («EthIcal, Legaland SocIal ImplIcatIons – ELSI»).

Функціональна геноміка – це область молекулярної біології, на основі якої намагаються описати функції і взаємодії генів. Створення банків ДНК різних тканин і органів; розроблення методів вивчення функцій ділянок ДНК; розвиток нових технологій з порівняльного аналізу експресії багатьох тисяч генів – деякі завдання функціональної геноміки. Передбачається, що коли буде створено генний портрет людини, стане можливою ідентифікація 200 – 300000 білків. З’ясувати їх появу в онтогенезі, досліджувати «експресійний профіль» сотень і тисяч генів для моніторингу експресійного статусу клітин і тканин у нормі і при різних захворюваннях – центральна задача функціональної геноміки. Вирішення її безпосередньо пов’язано з проблемами молекулярної медицини.

Геноми всіх людей, за винятком однояйцевих близнюків, різні. Виражені популяційні, етнічні та індивідуальні відмінності геномів як в їх змістовній частині (екзонів структурних генів), так і в їх некодуючих послідовностях (міжгенні проміжки, інтронита та ін.) обумовлені різними мутаціями, що призводять до генетичного поліморфізму. Останні є предметом пильного вивчення програми «Генетична різноманітність людини». Рішення багатьох проблем етногенезу, генографії, походження людини, еволюції геному в філогенезі і етногенезі – проблеми, які стоять перед цим напрямком. Близькими до нього є і дослідження з «порівняльної геноміки» (Comparative Genomics). Одночасно з людиною проводять секвенування геномів інших ссавців (миша, щур, кролик).

Генетична паспортизація – отримання відомостей про генетичні особливості організму і складання на їх основі генетичних паспортів. Розшифрування геному людини уможливила визначення наявності в генотипі людини різних мутацій або поліморфних станів генів з метою визначення схильності до спадкових патологій або певних видів діяльності. При народженні дитини (і до її народження) можна виявити спадкові захворювання, які неминуче виявляться (наприклад, хвороба Альцгеймера в зрілому віці), або схильність до спадкових захворювань. Складною етичною проблемою є питання доступності цієї інформації при генетичній паспортизації для самої людини і сторонніх осіб. Інформація про виявлення спадкової схильності до захворювань дозволяє вжити профілактичних заходів. Багато спадкових патологій (фенілкетонурія, муковісцидоз та ін.) є предметом обов’язкового тестування при народженні дитини з метою попередження інвалідності та смерті. Разом із тим при виявленні невиліковної хвороби у людини можуть виникнути проблеми, наприклад, з улаштуванням на роботу та ін.

Генетична дактилоскопія, або ДНК-дактилоскопія, – система наукових методів біологічної ідентифікації індивідуумів (організмів) на основі унікальності послідовності нуклеотидів ДНК кожної живої істоти (за винятком однояйцевих близнюків), своєрідного «генетичного відбитку», що залишається індивідуальним і незмінним протягом усього життя індивідуума (організму).

Генетичні технології націлені і на те, щоб надавати терапевтичний вплив на організм людини при генетичних захворюваннях, які особливо важко проходять та/або інвалідизують її.

Генна терапія являє собою метод лікування генетично зумовлених захворювань, оснований на заміні гена, відповідального за захворювання, «здоровим» геном. Метою генної терапії є «виправлення» діяльності генів, які викликають або сприяють розвитку конкретних захворювань або патологічних станів. Генна терапія здійснюється в двох формах: соматична генна терапія і зародкова генна терапія.

Соматична генна терапія являє собою таке втручання в генетичний апарат людини, в результаті якого набуті властивості виявляються на клітинному рівні і не передаються у спадок. Цей вид терапії дозволений у всіх країнах світу, які володіють даною технологією.

Зародкова генна терапія передбачає втручання в генетичний апарат ембріона на різних стадіях його розвитку. Цей вид генної терапії становить небезпеку невідомих, непрогнозованих за допомогою засобів сучасної науки наслідків не тільки для розвитку самої людини, але й віддалених наслідків для її потомства.

Відомо, що головні небезпеки генної терапії пов’язані з вірусною природою носія трансгена. Такий вірус не має заражати інших людей і не має інфікувати статеві клітини пацієнта, щоб не передати трансгени потомству і зробити його трансгенним. Активне використання генної терапії може призвести до зміни соціокультурних і медико-біологічних норм – норманатомо-фізіологічних, психологічних, естетичних, моральних та ін.

Для успішної участі в діловій грі студентам потрібно вивчити такі основні питання, які виносяться на обговорення:

1) етичний аспект проблеми вторгнення медичної генетики в життя людини;

2) історія програми «Геном людини»;

3) етика експериментів із геномом;

4) «генетична дактилоскопія» – новий метод ідентифікації особистості; етичні проблеми створення «генетичного паспорта»;

5) проблеми генотерапії в контексті біоетики.

**Завдання**

1. Відповісти на контрольні запитання.

2. Розглянути дискусійні питання, що наведені нижче, та провести необхідну підготовчу роботу до них, докладно обдумати, зважити всі аргументи «за» і «проти».

3. Виконати задані викладачем завдання для самостійного опрацювання.

**Рекомендації до виконання практичного заняття**

Завдання виконують колективно робочі групи студентів чисельністю чотири – шість осіб. Викладач визначає склад груп так, щоб у них не було явних лідерів. Групи формують заздалегідь з тим, щоб студенти мали можливість провести необхідну підготовчу роботу під час самопідготовки.

Теоретичні завдання, наведені вище, конкретизують індивідуально для кожної групи шляхом введення додаткових умов на власний розсуд викладача. Викладач має право вносити зміни в сюжет рольової гри для всіх або деяких робочих груп студентів.

Організувати експертну частину рольової гри краще за все таким чином: кожен із членів робочої групи впродовж трьох – п’яти хвилин виписує усі можливі аргументи на підтримку гіпотези. Далі з усіх списків група шляхом спільного обговорення вибирає три – п’ять найбільш значущих і вірогідних аргументів, дає їх оцінку, а також наводить свої пропозиції.

Кожна група студентів звітує про свої результати у формі десятихвилинної презентації з подальшими відповідями на запитання і зауваження.

Від доповідача очікується уміння ілюструвати доповідь комп’ютерними слайдами та іншими доступними засобами візуалізації для максимально зрозумілого, короткого і аргументованого викладення основних особливостей своєї точки зору.

**Контрольні запитання**

1. Визначте основні етичні проблеми, що виникли при реалізації програми «Геном людини».

2. Чому екофеміністки вважають передчасним впровадження генних технологій?

3. В чому полягає етичний аспект проблеми вторгнення медичної генетики в життя людини?

4. Опишіть морально-етичні ризики, пов’язані із застосуванням прикладних генетичних (генних) технологій.

**Приклади аудиторних і домашніх завдань**

1 Наведіть аргументи на користь тези: «Генна інженерія дає можливість розширити горизонти повноцінного, здорового і якісного життя людини».

2 Наведіть заперечні аргументи проти генної інженерії, що спираються на ті негативні моменти, які несуть зі собою нові науково-технічні дослідження.

3. Наведіть аргументи на користь тези: «Успіхи в розшифруванні генетичного коду створюють реальні передумови для широкого генетичного тестування з метою виявлення інформації про природну унікальність кожної людини, а також її схильності до певних захворювань. Створення «генетичного паспорта» за умови розумного використання отриманих відомостей допоможе вчасно коригувати розвиток можливих для конкретної людини захворювань».

4. Наведіть заперечні аргументи проти створення та використання «генетичного паспорта».

5. Наведіть аргументи на користь тези: «Одним із найефективніших на сьогоднішній день методом ідентифікації особи є молекулярно-генетичний аналіз».

6. Наведіть заперечні аргументи проти тези: «Біоетика не розглядає питання, що пов’язані з вдосконаленням і використанням «генетичної дактилоскопії».

**Література** [1–3, 6, 7, 62–78].