

А что, если секвенировать геном всех швейцарцев? | Et si on séquénçait le génome de tous les Suisses ?

Автор: Надежда Сикорская, [Женева](#) , 13.09.2024.



© Ktsimage/iStock.com

Такую масштабную задачу поставил перед собой и своими коллегами женевский генетик Стилианос Антонаракис. Речь не идет об идее нового фантастического фильма.

|

Non, il ne s'agit pas d'une science-fiction, mais d'un ambitieux projet professeur de l'Université de Genève Stylianos Antonarakis.

Et si on séquénçait le génome de tous les Suisses ?

Даже самые далекие от науки читатели знают, конечно, что геном человека – это

совокупность наследственного материала, заключённого в его клетке. За последние двадцать лет ученые сделали доступной всю информацию, содержащуюся в наших клетках, что позволило лучше понять происхождение ряда заболеваний и, как следствие, улучшить их профилактику и лечение. Но и сегодня миллионы пациентов с генетическими заболеваниями страдают от неустановленного диагноза. И вот в голове профессора Женевского университета Стилианоса Антонаракиса созрел амбициозный план – секвенировать геном всего населения Швейцарии.

Стилианос Антонаракис – не писатель-фантаст и тем более не сумасшедший, а всемирно известный ученый, основавший и возглавлявший Medigenome, Швейцарский институт геномной медицины. Он также председательствовал в Европейском обществе генетики человека и в HUGO, Организации генома человека, целью которой является объединение исследований на международном уровне. В течение длительного времени он руководил кафедрой генетической медицины на медицинском факультете Женевского университета и службой генетической медицины в Женевском кантональном госпитале. В 2019 году он был удостоен премии Уильяма Аллана, самой важной награды в этой области.

И вот по мнению этого достойного и, безусловно, хорошо информированного человека Швейцария сильно отстает в использовании имеющегося богатства знаний и, будучи одной из самых богатых стран в мире, могла бы перейти на новую ступень и сделать секвенирование, то есть исследование всей последовательности ДНК человека, доступным для всех. Призывая общество и политиков запустить национальный проект по расшифровке геномов каждого жителя страны, Стилианос Антонаракис убежден, что будет достигнут значительный прогресс в диагностике, профилактике, прогнозировании и лечении многих заболеваний, в том числе рака.

«Нынешние генетические знания меркнут по сравнению с тем, что мы будем иметь, если проанализировать ДНК миллионов людей по всему миру и соотнести их с мириадами фенотипических проявлений (набор нарушений, которые можно наблюдать у каждого человека – Н.С.), - настаивает он на страницах Tribune de Genève. - В больших масштабах, используя передовые аналитические и вычислительные методы, включая искусственный интеллект, мы могли бы определить причину целого ряда расстройств во всех возрастных группах и более эффективно их предотвращать».

Понимая, что для многих это выглядит слишком абстрактно, профессор Антонаракис пытается объяснить пользу своей идеи для каждого человека. По его мнению, она огромна, поскольку секвенирование позволило бы перейти от пассивной медицины к активной, профилактической и персонализированной, каждый человек был бы лучше информирован о влиянии своих геномных вариаций на здоровье, а болезни можно было бы выявлять раньше и лечить эффективнее, разрабатывая новые, более эффективные лекарства.

«Я ясно вижу, как формируется совершенно иной мир: речь идет не только о выявлении серьезных заболеваний с генетическим компонентом, но и о профилактике сердечно-сосудистых заболеваний, включая инфаркт миокарда, кардиомиопатию, аритмию, гипертонию, ожирение и метаболические нарушения, в том числе диабет, рассеянный склероз и болезнь Альцгеймера, - завораживает наше воображение ученый. - Есть и неврологические заболевания: когнитивные нарушения, болезнь Паркинсона, эпилепсия, психиатрические заболевания, шизофрения, биполярная болезнь и аутизм. Это также позволит влиять на темпы

старения или на наши личностные особенности (например, склонность к зависимостям и риску). Генетическая превентивная медицина окажет влияние и на репродуктивный выбор и планирование семьи».

Звучит, как сказка, однако идея эта, пока что лишь заявленная, уже вызвала разногласия и самые разные вопросы, начиная с основополагающего: этично ли и политически приемлемо создавать базу данных с такой личной и деликатной информацией?

Стилианоса Антонаракиса нельзя упрекнуть в наивности, он прекрасно понимает смелость своей идеи не только с научной, но и с социальной, политической и финансовой точек зрения и не только не пытается избежать, а, наоборот, приветствует общественные дебаты с привлечением множества экспертов, причем не только в области генетики и медицины, но и в области этики, права, социологии и финансов.

«Разумеется, участие каждого должно быть свободным и добровольным, а конфиденциальность информации должна быть гарантирована на национальном уровне и подкреплена соответствующим законодательством, - подчеркивает он. - Я полностью уверен в возможностях и опыте швейцарских институтов, когда речь идет об обработке, использовании и обороте информации.»

Допустим, все внешние преграды будут преодолены. С научно-практической точки зрения самым сложным станет сбор и обновление информации о заболеваниях, которая пополняется на каждом этапе жизни. У человека, который в 20 лет ни на что не жалуется, в зрелом возрасте, скорее всего, разовьется несколько расстройств. Эта информация важна для установления связи между генетическим строением человека и заболеваниями, которые могут у него развиться, включая различные виды рака.

Поскольку ни о какой обязательности речь не идет, профессор полагает, что не менее 70 % населения согласятся принять участие в этом проекте. «В Исландии парламент согласился на бесплатное, добровольное секвенирование, и после информационной кампании половина населения согласилась на анализ своего генома. Почему так произошло? Потому что все понимают, что это в их интересах, - подтверждает он свое видение конкретными данными. - Каждому представителю общественности был выдан пароль, и он мог ознакомиться с касающейся его информацией. Например, 750 человек с серьезной мутацией в гене BRCA, которая предрасполагает к наследственному раку груди и яичников, смогли получить генетическую консультацию и индивидуальное медицинское сопровождение».

Разумеется, не все хотят заглядывать в будущее и заранее знать, что день грядущий им готовит. Особенно, если готовит он заболевание, да еще неизлечимое. Но профессор Антонаракис верит, что большая часть населения Швейцарии - не идиоты и не эгоисты. (Может, все-таки наивный?) «Информация может быть полезна людям, которые думают о создании семьи, ведь пренатальная диагностика может выявить огромное количество одногеновых заболеваний, - аргументирует он. - Люди также могут принять участие в различных клинических испытаниях новых методов лечения. Кроме того, они могут планировать свою жизнь в преддверии наступления конкретного заболевания (например, болезни Альцгеймера), предвидя финансовые соображения, связанные с конкретными рисками данного заболевания. В генетической медицине каждый отдельный человек является предварительным пациентом, а получаемая информация в целом важна для общественного

здравоохранения».

По мнению ученого, у Швейцарии есть все, чтобы преуспеть на этом поприще: она невелика по размеру, богата и хорошо организована, а опыт работы в банковской сфере научил ее бережно относиться к конфиденциальным данным. «У нее есть человеческий капитал, необходимые знания и опыт, а также административная, организационная, информационная и логистическая инфраструктура, чтобы стать лидером в области геномной медицины и примером для всего мира. К сожалению, она мыслит слишком мелко и поэтому отстает, - жалеет профессор Антонаракис. - Текущие проекты по секвенированию 1000 человек далеко не достаточны, поэтому я считаю, что нам нужен совершенно иной подход на федеральном и кантональном уровнях».

Все познается в сравнении, вот давайте и сравним. В США геном секвенирован у 250 тысяч человек. Планируется довести этот показатель до 1,5 миллиона. Европейский союз поставил перед собой такую же цель. Некоторые арабские страны тоже приняли подобное решение: Египет запустил программу по секвенированию геномов 100 000 человек, Объединенные Арабские Эмираты уже прочитали ДНК 600 000 своих граждан, Катар – 20 000, Саудовская Аравия – 10 000. В Европе в этой области лидирует Великобритания – там секвенированы геномы 500 000 человек. Сопоставление геномной изменчивости с фенотипами – наследственными заболеваниями или раком – привело к ряду важных открытий и уже есть намерение секвенировать ДНК более миллиона человек. Еще две маленькие по размеру страны находятся на переднем крае геномной медицины благодаря политической воле и видению горстки людей – это Исландия и Эстония. Благодаря новаторскому духу ученых и несмотря на нестабильность экономики, эти страны добились впечатляющих успехов в создании национальных биобанков и секвенировании ДНК сотен тысяч своих граждан.

В Исландии секвенирована почти половина населения (150 000 человек), и польза для здоровья ее граждан – и для всего мира благодаря накопленным знаниям – огромна. Эстонский Генный фонд, созданный при университете Тартуского Университета, представляет собой национальную базу данных, к которой присоединились более 210 тысяч жителей, что составляет около 20% взрослого населения страны. Сбор данных начался еще в 2002 году, но впечатляющие 150 000 генных доноров присоединились к нему в 2018 и 2019 годах. Это база данных имеет критическое значение как для национальной, так и для международной научной работы.

Известно, что стоимость секвенирования в последние годы значительно снизилась, а лучшее понимание рисков позволит Швейцарии более эффективно финансировать систему здравоохранения, которая все больше напоминает бездонную черную дыру. Однако во сколько обойдется подобный проект, пока не подсчитано, и согласятся ли на него правительство и общественность, остается под вопросом.

[генетика в Швейцарии](#)
[Женевский университет](#)



[Надежда Сикорская](#)

Nadia Sikorsky

Rédactrice, NashaGazeta.ch

Source URL:

<http://www.nashagazeta.ch/news/education-et-science/что-если-секвенировать-геном-всех-швейцарцев>