

Академик Валерий Пузырев: «Персонализированная медицина уже на страже здоровья»



12 мая 2014

Похожие материалы

- [«Почивать на лаврах мы не намерены...»](#)
- [Как их туда занесло](#)
- [По следам геномов](#)

Мы продолжаем публиковать цикл интервью, посвященных проблемам и достижениям отечественных генетиков накануне Всероссийского съезда Вавиловского общества (ВОГИС) в Ростове. Про «болезни-сироты», «медицину-бутик», уровень развития здравоохранения и многое другое в беседе с академиком Валерием Пузыревым (Томск).

– Валерий Павлович, расскажите, что относится к ведению медицинской генетики?

– Медицинская генетика является разделом генетики человека и изучает роль генетических факторов в этиологии (причины) и патогенезе (механизмы) наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением, вопросы их профилактики, диагностики и лечения. Кстати, история медицинской

генетики в России начала свой «легитимный» путь и получила признание 80 лет назад – в 1934 году состоялась первая в стране конференция по медицинской генетике (Москва) по инициативе врача и генетика С.Г. Левита, а докладчиками были весьма знаменитые ученые: Г. Мёллер (будущий лауреат Нобелевской премии, американский генетик), Н.К. Кольцов (основатель российской экспериментальной биологии), С.Н. Давиденков (врач-невропатолог), В.В. Бунак (антрополог), Т.И. Юдин (психиатр) и другие.

Медицинская генетика достаточно разветвленная наука и имеет много направлений: популяционная генетика и этногенетика, молекулярная генетика и цитогенетика. Ещё одно направление – клиническая генетика, которая делится по критерию врачебных специальностей (нейрогенетика, офтальмогенетика, кардиогенетика и т.д.)

В возникновении и развитии любых болезней показана роль наследственности. Для собственно наследственных (генные и хромосомные) она является определяющей. Для других – их называют болезнями с наследственной предрасположенностью (гипертония, инфаркт миокарда, диабет, астма и др.) наследственность формирует болезнь во взаимодействии с факторами среды. Таких болезней большинство.

Собственно наследственных существенно меньше – 5-10 % в популяции, преимущественно среди новорожденных и детей.

– Насколько наша наука в этой области соответствует мировому уровню?

– Отечественная медицинская генетика как наука особенно известна миру своими исследованиями в области изучения генетики популяций человека и этноспецифических болезней. Например, описаны и идентифицированы гены некоторых, так называемых, «якутских» болезней. Практически для всех этнотерриториальных групп населения России оценен груз наследственных болезней и объяснен с точки зрения эволюционно-генетических процессов.

– Какую роль эти исследования могут сыграть в повседневной жизни людей?

– Практический аспект медицинской генетики в нашей стране полноценно представлен в организации генетических скринингов новорожденных, беременных и отдельных групп риска взрослого населения. Так для всего российского населения у новорожденных проводится генетический скрининг в отношении таких наследственных болезней, как фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз.

Медицинские генетики в России владеют практически всеми генетическими технологиями, известными научному миру. Но «трансляция их к постели больного» определяется уровнем развития общественного здравоохранения страны, материальной возможностью пациентов, если услугу не оплачивает государство или страховая компания. Эти проблемы в отношении больных с наследственной патологией имеются во всех странах, но в нашей – в особенности. Существует даже название этой проблемы – редкие наследственные болезни называют «орфанными», т.е. болезнями-сиротами.

– Что такое персонализированная медицина и какую роль в её развитии играет генетика?

– Персонализированная медицина считается главным направлением медицины будущего. Метафора этого направления – «бутик-медицина»: как во французской лавке вы можете приобрести всё, что вашей душе угодно, по вкусу, так и здравоохранение будущего может обеспечить оказание медицинской услуги в соответствии с вашими индивидуальными особенностями обмена веществ, строения тела. Такую медицину еще называют стратификационной.

Однако идея персонифицированной медицины не нова. Ей более 2 тыс. лет и принадлежит она римскому врачу Галену. У российских врачей И.Я. Мудрова и С.П. Боткина этот принцип медицины звучал как «лечить не болезнь, а больного», т.е. у каждого больного течение одних и тех же болезней очень индивидуально и это необходимо учитывать при выборе способов лечения.

В 2003 году было завершено секвенирование генома человека. Вскоре появились первые персональные геномы, т.е. осуществилась возможность идентифицировать те варианты генов, которые отличают их друг от друга, в том числе по индивидуальной чувствительности к факторам внешней среды, к лекарственным препаратам. Сегодня известно более 2 тыс. таких вариантов генов для 300 широко распространенных заболеваний.

– Насколько доступной для населения она может стать в обозримом будущем?

– Персонализированная медицина уже на страже здоровья. Правда, пока наиболее заметная область – диагностика, включая дородовую, наследственных болезней, тех, в основе которых лежит дефект одного гена, так называемых менделевских болезней. Более 3650 таких болезней могут быть диагностированы у зародышей в условиях экстракорпорального оплодотворения до имплантации; в других случаях – у плода беременной; и наконец, у новорожденных еще до проявления болезни.

Другая область применения принципов персонализированной медицины – фармакология: возможность индивидуального назначения лекарства – выбор

препарата, определение оптимальной дозы, схема применения. Этот подход используют хирурги при назначении препаратов, определяющих «свертывающие» свойства крови (антикоагулянты). Широко используются генетические тесты для идентификации вариантов генов, «работающих» в печени, и определяющих особенности метаболизма лекарств в организме. Все шире используются генетические тесты в онкологии при выборе оптимального препарата при соответствующей морфологической форме рака. Однако это лишь начало пути.

Вопросы задавал Георгий Батухтин