



**Баранова  
Елена  
Владиславовна**

Профессор,  
президент  
Европейского  
института пер-  
сонализирован-  
ной медицины  
и здоровья



# ОТ ГЕНЕТИКИ К ГЕНОМИКЕ

## ЭРА ПЕРЕМЕН

**З**наете ли вы, что вот уже 12 лет мы живем в постгеномной эре, официально объявленной профессором Фрэнсисом Коллинзом (директор международного проекта «Геном Человека») еще в 2000 году? Я очень хорошо помню этот момент, так как присутствовала на историческом заседании специалистов в Канаде, по окончании которого осталось четкое ощущение: потрясающе, а теперь надо, чтоб об этом узнал весь мир. С тех пор закончили полную расшифровку генома, ввели новые технологии, как грибы стали расти ДНК-компании, предлагающие самые невероятные услуги – от нахождения всевозможных болезней

до создания индивидуальных украшений по коду ДНК или компьютерных игр. Однако понимание современной генетики и геномики обществом от этого не улучшилось. Что же означает «жить в постгеномной эре»? Это прежде всего – использование генетических знаний в нашей повседневной жизни, что не просто возможно, но и необходимо. Какова ваша чувствительность к токсинам, еде, психологическому стрессу, физической нагрузке и многим другим факторам нашей повседневной жизни и, главное, как оптимально использовать свой генетический потенциал в каждом конкретном случае – вот лишь небольшой круг вопросов, на которые может

дать ответ современная геномика здоровья при условии ее грамотного применения.

В марте этого года впервые прошло заседание международных экспертов Европейской Комиссии в Брюсселе, посвященное развитию персонализированной медицины на основе геномики, в ходе которого были утверждены основные задачи и стратегии в этой области на ближайшие 4 года. Вот уже в течение 10 лет я являюсь экспертом при Европейской Комиссии по вопросам внедрения инноваций в области геномики здоровья. Я наблюдаю за становлением этой новой дисциплины и активно участвую в этом процессе, разрабатывая программы по внедрению достижений геномики в практику, включая образование врачей и индивидуальные протоколы для пациентов. Имея за плечами в общей сложности 20-летний международный опыт в этой области, могу сказать: в настоящее время испорченный телефон по-прежнему работает прекрасно, несмотря на интернет-ресурсы, а может быть, и благодаря им... Принятые в «высших инстанциях» стратегии и критерии современной генетики и геномики как небо и земля отличаются от очень часто искаженных форм их применения в расцветшем «на местах» ДНК-бизнесе. И, к сожалению, такая ситуация совсем небезобидна, если учитывать прирост мирового рынка персонализированной медицины, достигающий 20% в год. В этой статье мне бы хотелось продемонстрировать вам типичные ошибки и ловушки ДНК-бизнеса, на которые стоит обращать внимание, и помочь «подружиться» со своими генами.

## В начале было слово...

В кабинет вошла миловидная стройная женщина «без возраста» и смущенно присела на краешек стула. «Мой доктор сказал мне, что я мутант», – произнесла она, протягивая мне листок с генетическими анализами.

Оставалось только вздохнуть, глядя на имя врача, известного французского гуру медицины анти-старения (или долголетия), и обычные результаты генных полиморфизмов, указывающих на генетическое разнообразие и наш индивидуализм, но никак не на мутации... И начать все сначала – с объяснений, рекомендаций, коррекции проведенного тестирования, оказания психологической поддержки. К слову – в последней бы не было никакой необходимости, если бы французский коллега позаботился о более глубоком знакомстве с современной генетикой и геномикой.

Итак, эта симпатичная женщина стала очередной жертвой ДНК-бизнеса – недобросовестных исследований (т.н. коротких панелей),

безграмотных советов и, что самое неприятное, неверной (и невероятной) трактовки результатов.

Такие случаи я, к сожалению, наблюдаю регулярно. Так как конкретные ситуации из практики говорят сами за себя, приведу еще несколько жизненных примеров.

В телефонной трубке зазвучал необычно взволнованный голос известного российского врача-диетолога: «Позвольте обратиться к Вам по поводу одной семьи с ребенком – спортсменом олимпийского резерва. Родители провели ему генетическое тестирование в 6 различных центрах. В трактовке результатов сказано: «изменены гены патологических пристрастий».

ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ДОСТИЖЕНИЙ СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКИ СЕГОДНЯ МОЖНО СРАВНИТЬ С АТОМНОЙ ЭНЕРГИЕЙ – ЭТО ОЧЕНЬ МОЩНАЯ СИЛА

У родителей нервный срыв. Неясно, чем тут можно помочь. Не могли бы Вы провести экспертизу всех полученных данных?»

Одна крупная компания преподнесла ученому с мировым именем, генетику, развернутые результаты его генома с комментариями к его юбилею. Прочитав отчет, ученый сказал: «Хорошо, что я не знал об этом раньше». К счастью, у него не обнаружилось ни одного упомянутого там заболевания «высокого риска».

«Так что же делать?» – спросите вы. Может быть, вообще отказаться от генетического тестирования с целью профилактики? Этот вопрос, кстати, активно обсуждается различными международными этическими комиссиями. Более того, мировой бюджет расходов на этические проблемы генетики постоянно растет. Уже давно в Америке существует специальность «genetic lawyer» – «адвокат по вопросам генетики».

Использование достижений современной генетики сегодня можно сравнить с атомной энергией – это очень мощная сила, и многое зависит от того, в чьих руках она находится. Несмотря на чудовищные ошибки в этой области и спекуляцию на генетических результатах – по данным NUGO (Nutritional Genome Organisation), менее 9% генетических служб в мире способны выдать относительно персонализированные трактовки генетических анализов, – генетика остается одной из наиболее структурированных новых высокоперспективных областей науки и медицины в мире. Более того, клинические исследования давно показали: использование геномики на практике продлевает активную жизнь как минимум на 14 лет. Поэтому давайте расставим точки над «i».



### Расставляем точки над «i»

Я могла бы привести здесь высоконучные определения основных процессов и дисциплин, но это сделало бы разъяснения еще только более запутанными. Кроме того, частое использование научных терминов не является критерием знания вопроса, в чем мне неоднократно приходилось убеждаться. Поэтому лучше сосредоточиться на ситуации в генетике в целом и ее ключевой роли в персонализированной медицине и медицине долголетия.

Что же такое генетика сегодня? Это – колоссальная область, объединяющая массу различных дисциплин. Такая же, как терапия и хирургия. Вряд ли вы доверите пластическому хирургу проведение нейрохирургической операции. Точно так же и в генетике существуют совершенно разные области. Прежде всего можно выделить два основных направления с абсолютно разными критериями. Согласно международной классификации (Pr Cassiman, JJ; EROGENETEST), существует:

– «OLD GENETICS» (CLASSICAL GENETICS) – классическая генетика, о которой вы наверняка слышали, изучающая тяжелые наследственные заболевания (синдром Дауна, муковисцидоз, др.), а также наследственные раки (составляющие всего 4–15% от всех существующих раков). Исторически первично развивалась именно классическая генетика с последующим успешным применением ее достижений в пренатальной диагностике.

Ключевым понятием в классической генетике является «мутация» – любые изменения гена, несовместимые с жизнью или ведущие к тяжелым, РЕДКО встречающимся заболеваниям (!). Частота встречаемости мутаций в популяции не превышает 2% и, как правило, представляет десятые, а то и сотые доли процента. Классическая генетика с ее критериями и системами подсчетов риска, диагностикой и мутациями НЕ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ в медицине долголетия,

так как не изучает механизмы и процессы, отвечающие за нашу повседневную жизнь и различные генные взаимодействия. Однако очень часто термины и критерии классической генетики ошибочно используются в анти-возрастной медицине, провоцируя ошибочные трактовки результатов и, как следствие, глубокое разочарование пациентов.

– «NEW GENETICS» – новая генетика возникла в конце 1990-х годов по мере реализации мирового проекта «Геном человека», успешно заверщенного в 2003 году. Эта область изучает ГЕНЕТИЧЕСКОЕ РАЗНООБРАЗИЕ, в основе которого лежит полиморфизм, и ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ генов между собой и с внешней средой. Именно новая генетика используется для создания современных персонализированных программ по долголетию и сохранению здоровья. Известные области применения новой генетики: нутригенетика, экогенетика, иммуногенетика и т. д.

Ключевое понятие новой генетики – полиморфизм (poli – много; morphos – форма) – означает: наши гены существуют в различных формах, соответственно их взаимодействия между собой и с внешней средой будут давать различные результаты. Полиморфизм сам по себе не связан с тяжелыми заболеваниями, поэтому его частота встречаемости в популяции высока: 10, 20, 50%. Благодаря этому и существует генетическое разнообразие, на котором держится мир. Таким образом, мы все являемся совокупностью различных полиморфизмов (цвет глаз, кожи, чувствительность к токсинам и т. д.), а также генных взаимодействий с внешней средой и обладаем различными способностями к адаптации, включая ритм жизни, стресс, еду, спорт, курение, старение и т. д. Современные высокоиндивидуальные подходы в медицине долголетия строятся на детальном интегративном анализе различных полиморфизмов и их взаимодействий с образом жизни, отражающим внешнюю среду.

Одна из грубейших, но очень частых ошибок врачей и ДНК-маркетологов, от которой страдают пациенты, заключается в непонимании разницы между полиморфизмом и мутацией. Ошибочное использование слова «мутация» в медицине долголетия наносит колоссальный вред и пациенту, и всей новой генетике в целом, чья задача, как отрасли медицинского знания, прежде всего – сохранить здоровье, избежать заболеваний и активировать процессы, противодействующие старению, а не создавать у пациента стойкое ощущение безысходности.

Ответ на вопрос пациентов, обращающихся за индивидуальными программами омоложения и коррекции здоровья: «Хорошие ли у меня гены?», может быть только один:

«Замечательные! И теперь мы «подгоним» ваш образ жизни (а также питание, спорт, привычки) к вашим генам с целью оптимизации их работы». Этот подход получил большое развитие в моем Институте (BARANOVA EU Institute of Personalised Prevention & Health; Monaco) под официальным авторским названием «Haute Couture Prevention» (персонализированный подход «от кутюр»), когда шаг за шагом создается индивидуальная программа оптимизации работы генов с последующей активацией физического и ментального потенциалов пациентов.

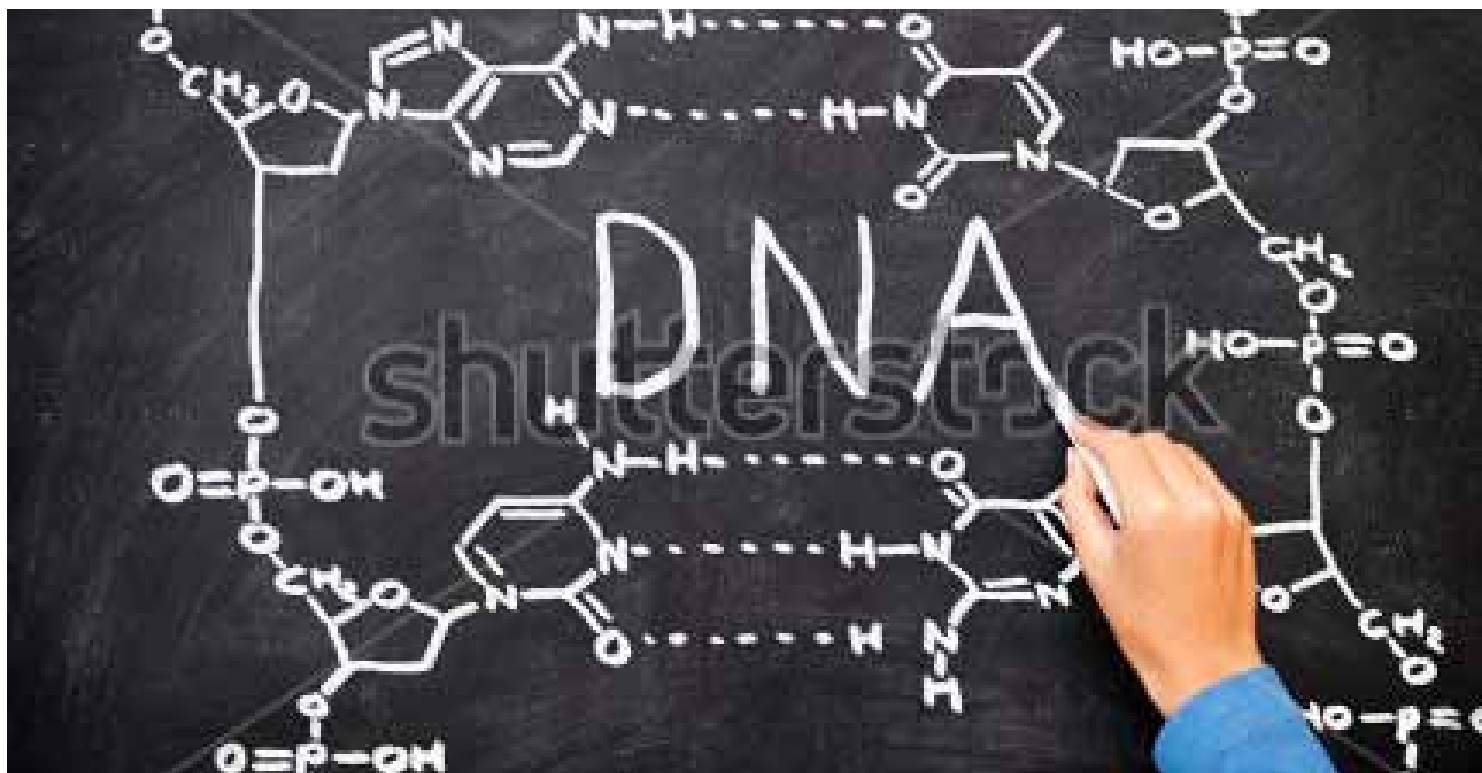
Для реализации и создания индивидуальных программ используется ГЕНОМИКА. Если гЕНЕТИКА – это наука о том, как наши гены чувствительны к внешней среде, то гЕНОМИКА изучает, как внешняя среда влияет на наши гены. Именно благодаря геномике мы можем изменять работу (активность) наших генов, направляя ее в нужное русло и способствуя омоложению. Например, если вы выпили стакан сока сельдерея, то ваш день не потерян для сопротивления процессам старения – вы очень хорошо повлияли на работу генов-защитников (воздействовали на процессы биотрансформации), что никак нельзя сказать о чашке кофе и далеко не всегда – о зеленом чае.

Гены работают и сопровождают нас постоянно в повседневной жизни – едим ли мы, спим, ругаемся или влюбляемся. Научно этот процесс называется «геной экспрессией». Именно регуляция экспрессии генов лежит в основе

профессионально разработанных современных индивидуальных рекомендаций по здоровью и продлению жизни. В связи с этим бессмысленно оценивать просто гены без глубокой индивидуальной оценки образа жизни. Более того, один и тот же ген может работать по-разному у одного и того же человека в детском и взрослом возрасте, а также в случае курения или повышенного потребления сахара или других вредных привычек. Именно «геномные» рекомендации являются высокоэффективными и обладают большим терапевтическим потенциалом, а не банальные фразы, регулярно встречающиеся в интерпретациях и рекомендациях генетического тестирования: «ешьте зеленые овощи, занимайтесь спортом и пейте красное вино», не имеющие ничего общего с персонализированной медициной, долголетием и геномикой. Более углубленные индивидуальные программы, а также динамическое изменение работы генов на уровне всего организма изучаются ЭПИгеномикой (epi – в переводе с греческого означает «над»). Эпигеномика позволяет оценить результаты экспрессии наших генов, влияние этих изменений на весь организм и их возможное наследование.

## Другие ловушки ДНК-бизнеса

Помимо описанных выше ошибок в понимании и использовании современной геномики хотелось бы уберечь вас от других типичных ловушек



ДНК-бизнеса, где присутствует очень много спекуляций на генетических данных (в связи с нехваткой специалистов в этой непростой новой области). Интересно, что эти тенденции интернациональны и прослеживаются независимо от стран и континентов.

– Выбор генов – это ключевой вопрос для создания успешных рекомендаций: наши гены, как инструменты оркестра, имеют различные партии, и если исключить «первые скрипки», мелодии и общей картины не получится. К сожалению, часто тестируется не то, что нужно, а то, что технически проще, и поэтому интерпретация результатов такого тестирования дает искаженную картину.

– Подтасовка данных – очень частый прием ДНК-бизнеса, сопровождающийся словами: «Вот видите, это же опубликовано», и демонстрацией научных статей. Вы также можете видеть в отчетах коротенькие списки литературы со звездочками – чем больше звездочек, тем важнее данные. На самом деле часто это не имеет ничего общего с реальностью и критериями доказательной медицины, согласно которой менее 0,04% всех публикаций могут быть признаны достоверными и еще меньше – использованными на практике. К последним, кстати, относятся критические ревью (critical review), мета-анализ (meta-analysis) и единичные многоцентровые исследования (multi-center studies), но никак не единичные публикации. Если вы хотите заказать программу себе, советую прежде выяснить

у специалиста, какие именно исследо-

вания по генетике были проведены и результаты опубликованы им лично, а также организацией, которую он представляет? Вы с удивлением обнаружите, что многие из этих «специалистов» вообще никогда не имели никакого отношения к генетике, кроме коммерческого.

– «Короткие панели» – хорошо продаваемый продукт в связи с относительной дешевизной. К сожалению, часто совершенно бессмысленный – ведь в случае профессиональных программ долголетия и персонализированного здоровья необходимо оценивать генные взаимодействия, а не отдельно взятые гены. Коварность этого подхода состоит еще и в том, что в связи с неполным выбором генов можно не узнать важную информацию или получить ложные результаты.

– Тестирование всего генома – в настоящий момент представляет скорее интеллектуально-эстетическую ценность, но вряд ли поможет вам в повседневной здоровой жизни. Зато вы можете повесить его на стенку как картину – в лучших традициях ДНК-арт (DNA art).

– Повторное тестирование – если вы один раз протестировали гены, то вам не нужно тестировать их повторно. Исключение составляют случаи, если вы не уверены в достоверности полученных результатов.

– Интерпретации и процент риска – один из наиболее негативных факторов. К сожалению, большинство ДНК-бизнес компаний идут по простому, но далекому от реальности пути – расчет риска мультифакторных заболеваний (гипертония, астма, др.), опираясь только на генетические данные без учета образа жизни и индивидуальных особенностей пациента и базируясь исключительно на научных исследованиях. Поэтому большинство приведенных «рисков» не имеет отношения к конкретному человеку, а отражает

выжимки из некоторых научных публикаций (не всегда достоверных). Те же публикации по генам вы можете найти сами в PubMed, введя ключевые слова (название гена). Однако данный



метод приносит ощутимый вред, провоцируя психологические травмы, что мне приходилось неоднократно видеть. Типичной является фраза, звучащая как приговор: «Риск шизофрении (рака простаты, астмы, др.) увеличен на 10%». Но что это значит? Да абсолютно ничего. Например, согласно официальной статистке, если вы переходите дорогу в неполюженном месте, ваш риск быть сбитым машиной увеличивается в 15 раз или на 1400%. То есть упомянутые в таких отчетах проценты являются совершенно незначительным фактором, более того, эти цифры относятся к популяции в целом (если вам повезет, то вы увидите статью со звездочкой – ссылку на публикацию), а не к вам лично. Далее, речь всегда идет об относительном риске (т.е. заболевание может и не развиться вовсе). Однако любое упоминание риска провоцирует у пациента непонимание и боязнь, скорее всего, он воспримет эту информацию как абсолютный риск, неизбежность.

Если вам удалось успешно избежать всех описанных выше «подводных камней», то поздравляю – благодаря грамотной индивидуальной программе вам откроется новый мир своих собственных возможностей, заложенный в вас природой.

## Эффект от персонализированных геномных программ долголетия

Важно понимать, что с получением генетических результатов все только начинается, а создание индивидуальной геномной/эпигеномной программы по геномной регуляции – очень кропотливая и ответственная работа. Поражает легкость, с которой неподготовленные специалисты берутся писать генетические интерпретации или что-то рекомендовать: с тем же успехом они могли бы составлять формулы в ядерной физике для дальнейшего создания боеголовок, что, однако, не приходит им в голову, хотя разрушительные последствия от деятельности этих самозванцев ничуть не меньше.

Основываясь на многолетнем опыте создания индивидуальных геномных (теперь – эпигеномных) программ и консультационном опыте применения специфических геномных подходов, могу сказать: первые эффекты индивидуальных программ наблюдаются и в первые десять дней, но наиболее яркие стабильные результаты проявляются через 4–5 недель, в зависимости от состояния пациента и его мотивации. Профессионально выстроенная геномная регуляция усилит работу клеток в различных тканях (у каждого пациента по-своему, это зависит от индиви-

дуальных особенностей организма), что проявляется (опять же у всех по-разному), например, снижением усталости, нормализацией сна, восстановлением работоспособности, улучшением эластичности кожи, снижением/исчезновением экземы, псориаза; нормализацией уровня холестерина без терапии статинами, нормализацией веса без специальных ограничительных диет, улучшением гормонального фона без применения гормонов и многим другим. Одна из моих 55-летних пациенток описала свое состояние так: «Снова хочется пить по утрам». Активация ключевых генов обладает выраженным эффектом омоложения, поэтому практически все пациенты отмечают прилив сил.

Успех использования геномики и эпигеномики как мощнейшего средства омоложения во многом зависит от специалиста. Ни одна даже самая замечательная экспертиза, сделанная по всем правилам, не заменит консультирующего врача и его опыта. Ведь медицина – это искусство, а не список результатов сданных анализов.

В связи с этим с 2012 года мой институт проводит консультации в России (Москва, Санкт-Петербург) по геномике омоложения и персонализированной медицине и приглашает партнеров для сотрудничества. Подробнее о геномике здоровья и долголетия будет рассказано в следующих статьях, которые планируется опубликовать в этом журнале.

### ЛИТЕРАТУРА

Баранова Е.В. ДНК: знакомство с собой, или Как продлить молодость. М.: АСТ, Астрель-СПб, ИНБИОМ, 2006.

Offit K. Personalized medicine: new genomics, old lessons. *Hum. Genet.* 2011(Jul); 130(1): 3-14. Epub 2011 Jun 26, Review.

Ginsburg GS, Willard HF. Genomic and personalized medicine: foundations and applications. *Transl Res.* 2009 (Dec);154(6):277-87. Epub 2009 Oct 1. Review.

Dawson Church. *The Genie in Your Genes: Epigenetic Medicine and the New Biology of Intention.* Book, 2007.

