

**Gattaca** — последовательность нуклеотидов, входящих в ДНК. В ДНК используется четыре нуклеотида: аденин (А), гуанин (G), цитозин (С), тимин (Т). Именно так и только так следует понимать название фантастического художественного фильма «Гаттака» (1997 года выпуска), рассказывающего об опасности возникновения генной дискриминации, связанной со стремительным развитием биотехнологий. Специалисты NASA считают, что этот фильм является самой достоверной на момент создания кинолентой, правильно показывающей те или иные научные факты и теории. А еще главные герои фильма — Ума Турман и Итан Хоук — поженились после совместных съемок и родили нескольких детей. Обратите внимание на расположение нуклеотидов в этой последовательности — **GATTACA**. Благодаря именно такому порядку азотистых оснований получилось хлесткое, запоминающееся название фильма. Стоит заменить лишь одно основание в вышеуказанной цепочке, например, идущий последним аденин гуанином, — и что мы получим в результате? **GATTACG**. Не то что вымолвить — прочитать можно с трудом. Конечно, с таким названием уже не было бы ни фильма, ни звездной свадьбы, ни детей, ни скандала знаменитостей. Представьте: зритель негодует, газетам не о чем писать, кинотеатры терпят миллионные убытки. Это вымышленная ситуация, но что-то подобное по масштабам, если не хуже, иногда происходит в человеческом организме в реальной жизни. Мутации в молекуле человеческой ДНК могут быть крайне разрушительными, а иногда даже смертельными

# GATTACA

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МУТАНТЫ

Сегодня врачи знают сами и учат других тому, что конкретный человек может быть генетически предрасположен к целому ряду заболеваний. Абстрактная фраза, в смысл которой не вдумываются не только обыватели, но иногда даже сами специалисты здравоохранения. Между тем понять общий смысл этого довольно просто. Человек рождается, растет, достигает зрелости, стареет и умирает. ДНК является носителем генетического кода, той программы, которая реализует жизненный цикл человека, регулирует работу внутренних органов и систем его организма путем транскрипции (синтез молекул РНК на матрице ДНК) и трансляции (синтез белка на матрице РНК). Мутации, по разным причинам происходящие в молекуле ДНК, могут привести к производству дефектных белков. Клинически это будет проявляться в виде самых различных заболеваний, развитие которых зависит от функции белков в человеческом организме, а те, в свою очередь, очень многообразны. Масштабы мутаций варьируются в довольно широких пределах. Точечные мутации (имеется в виду замена одного азотистого основания другим) в большинстве своем не представляют угрозы для человеческой жизни, но наука знает и другие примеры. В частности, замена лишь одного азотистого основания в цепи ДНК ведет к образованию изоформы аполиптопротеина — E4, которая является важнейшим генетическим фактором риска развития болезни Альцгеймера.

В связи с этим определение структуры генома каждого конкретного человека выглядит очень важной задачей, как минимум,

в контексте диагностики и прогноза развития заболеваний. Сегодня врожденные генетически обусловленные болезни ломают жизни молодых матерей, разрушают семьи, не говоря уже о страданиях самих детей. Если знать генетический код родителей, можно предсказать риски возникновения заболеваний еще не рожденного ребенка, и не исключено, что в будущем коррекция генома станет обыденной процедурой. Человеческий геном был практически полностью расшифрован в процессе реализации проекта «Геном человека». Но этот процесс занял далеко не один год (даже не десять лет) и обошелся в сумму порядка трех миллиардов долларов.

## СТИВ ДЖОБС ОТ БИОТЕХНОЛОГИИ

Поначалу о широком использовании секвенирования биополимеров в коммерческих целях никто даже и не мечтал, но научно-техническое развитие в очередной раз сделало невозможное возможным. Первые ДНК-секвенсоры, используемые для расшифровки структуры человеческого генома, были размером с холодильник. И если размещение устройства не представляло собой проблему, то позволить его себе финансово мог только крупный научный центр и лишь благодаря государственной поддержке. Незадолго до этого аналогичная ситуация наблюдалась в мире электроники. Первые ЭВМ образца 60-х годов прошлого века занимали целую комнату и по стоимости были сопоставимы с несколькими сотнями таких помещений. Но благодаря Стиву Джобсу, Стиву Возняку и другим причастным к разработке ПК людям мир увидел первый компьютер, который мог позволить себе практически каждый, и для его установки дома не требовалось выносить всю мебель.

Процесс определения первичной нуклеотидной последовательности ДНК и РНК называется секвенированием (от английского *sequence* — последовательность).

При этом используется экспериментальный метод молекулярной биологии, известный под названием «полимеразная цепная реакция» (ПЦР). В методе секвенирования применяются производные нуклеотидов, меченые флуоресцентной меткой или радиоактивным изотопом. В ходе полимеризации они встраиваются в цепь ДНК. Это позволяет определить положение специфических нуклеотидов секвенируемого участка ДНК



Биотехнология является одним из основных векторов развития науки XXI в. — об этом известно давно. Но не каждый знает, что в США живет человек, которого называют «Стивом Джобсом от биотехнологии». Его имя — Джонатан М. Ротберг. И известен он тем, что поставил перед собой цель создать доступный конечному потребителю секвенсор размером с мобильный телефон. Более того, Ротберг уже сделал важные шаги в направлении решения этой задачи. Компания, возглав-

ляемая им, выпустила на рынок персональный ДНК-секвенсор — PGM (Personal Genome Machines) размером с обычный принтер и стоимостью порядка 50 тыс. долл. Эту машину могут позволить себе даже небольшие клиники и научно-исследовательские центры. Новый аппарат обладает возможностями целой лаборатории и способен расшифровать геном бактерии за несколько часов. Сегодня работу в этом направлении



Компания, возглавляемая Джонатаном М. Ротбергом, выпустила на рынок персональный ДНК-секвенсор — PGM (Personal Genome Machines)

ведут одновременно несколько компаний, в том числе Illumina — лидер по производству автоматизированных ДНК-секвенсоров. Но, в отличие от своих конкурентов, Ротберг (с соавторами) в своей работе использует принципиально новый подход, который уже сегодня называют «секвенированием по Ротбергу» и который сокращает длительность процесса с трех недель до трех дней. Конечно, данный метод имеет недостатки, и борьба за новый высокотехнологический рынок предстает нешуточной. Но уже сегодня можно с уверенностью сказать, что не за горами тот день, когда покупка мобильного телефона со встроенным ДНК-секвенсором станет обыденной вещью. Очередная бескровная технологическая революция уже свершилась, и достижения биотехнологии медленно, но уверенно становятся частью массовой культуры.

**P.S.** В антиутопическом художественном фильме «Гаттака» хорошо показаны подводные камни этических вопросов, связанных с биотехнологией. Имеется в виду евгеника и связанная с ней генетическая дискриминация. И если вы думаете, что речь в фильме идет о вопросах действительно фантастических, оторванных от современных реалий, то очень ошибаетесь. В некоторых штатах США уже сегодня работают генетические антидискриминационные законы, а на федеральном уровне принят Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA), запрещающий дискриминацию, основанную на генетической информации в сфере страхования и при приеме на работу. Но данный акт не распространяется на страхование жизни и страховки, обеспечивающие длительный уход за больными (Long-term care insurance), как, например, в случае с болезнями Альцгеймера и Паркинсона. Другими словами, если человек захочет застраховать своего ребенка от болезни, страховая компания вправе потребовать проведение генетического теста, по результатам которого сможет отказать страхователю потенциального клиента.

Дмитрий Курочка