



ВСЕМИРНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

ИСПОЛНИТЕЛЬНЫЙ КОМИТЕТ

Сто шестнадцатая сессия

Пункт 4.1 предварительной повестки дня

ЕВ116/3

21 апреля 2005 г.

Борьба с генетическими заболеваниями

Доклад Секретариата

1. Расширение познаний о геномике на протяжении последних двух десятилетий со всей очевидностью указывает на то, что традиционные категории *генетических заболеваний* определяют лишь те состояния, в которых генетическая составляющая является наиболее заметной, в то время как на самом деле заболевания могут быть сгруппированы в соответствии с целым рядом признаков, представляющих различные сочетания генов и факторов окружающей среды. Приносящие пользу людям знания о геномике в настоящее время лишь возникают, и предполагается, что в будущем геномика сможет "внести существенный вклад в сферу общественного здравоохранения"¹.

2. Взаимодействие генов друг с другом и с факторами окружающей среды указывает на многие аспекты, связанные как со здоровьем, так и болезнями человека. Вместе с тем, настоящий доклад обращает основное внимание на традиционную категорию *генетических заболеваний* и связанных с ними *пороков развития* с учетом того, что то и другое проявляется очень рано в жизни, и для чего имеются различные виды клинических вмешательств. Генетические заболевания обычно классифицируются как в *расстройства одного гена* (гемоглобин апатии, кистозный фиброз и гемофилия) и *хромосомные расстройства* (синдром Дауна, среди прочих). Эти состояния рассматриваются как генетические заболевания в связи с дефектами в одной или большем числе хромосом или генов, что приводит к патологическим состояниям. Многофакторные расстройства, с другой стороны, где взаимодействуют факторы окружающей среды и генетические факторы по традиции, не рассматривались в качестве генетических заболеваний. Многофакторные расстройства обычно относят к разряду *врожденных дефектов*, таких как дефект нервной трубки, расщепленная губа и нёбо, или *болезни с генетической предрасположенностью*, такие как некоторые хронические неинфекционные заболевания. В литературе *врожденные пороки* зачастую объединяются с *генетическими заболеваниями*, поскольку они проявляются во время беременности, при родах или в раннем детстве. Стационарные генетические службы обеспечивают помощь людям, страдающим теми или другими заболеваниями, а регистры врожденных пороков содержат информацию о генетических заболеваниях и врожденных пороках. С учетом этой исторической ассоциации в данном докладе рассматриваются как генетические расстройства, так и врожденные пороки.

3. Некоторые генетические заболевания, такие как гемофилия, передаются X-хромосомами (связанные с X-хромосомами нарушения встречаются чаще всего у

¹ Резолюция WHA57.13. Геномика и здоровье в мире.

мужчин). Другие заболевания могут возникать при наличии абнормальных генов в любой аутосомной хромосоме: и если ген является доминирующим, то это всегда ведет к доминантному состоянию, в то же время, если он является рецессивным, то многие заболевания возникают лишь в том случае, когда один и тот же ген наследуется от обоих родителей (и с учетом этого состояния определяется как рецессивное). При рецессивных состояниях человек, который является носителем аномального гена лишь в одной хромосоме хромосомной пары, может и не испытывать дискомфорта или даже казаться в выигрышном состоянии; так, например, люди, страдающие от малокровия с серповидными эритроцитами и генами талассемии, могут оказаться защищенными от заражения малярией. Этот пример указывает на то, что факторы окружающей среды могут создавать определенные преимущества для носителей гена и делают этот ген более распространенным, хотя он и приводит к заболеванию, когда наследуется от обоих родителей.

4. Генетические заболевания могут быть различными по своей тяжести от фатальных еще до момента рождения до требующих постоянного лечения; их проявление охватывает все жизненные этапы человека от младенчества до преклонного возраста. При проявлениях с момента рождения они являются особенно тяжелыми, поскольку могут приводить к раннему смертельному исходу или к хроническим заболеваниям на протяжении всей жизни. Во всем мире по крайней мере 7,6 миллиона детей ежегодно рождаются с серьезными генетическими или врожденными пороками; 90% этих детей рождаются в странах со средним и низким уровнями дохода. Точные данные о распространенности трудно поддаются сбору, особенно в развивающихся странах, в связи с огромным разнообразием условий и с учетом того, что многие из случаев заболевания остаются без диагностики. В развивающемся мире генетические и врожденные расстройства являются второй по значимости причиной смертности в младенческом и детском возрасте и составляют при рождении от 25 до 60 случаев на 1000 человек с учетом того, что более высокие показатели определяются на основании более полного набора данных.

5. Все люди подвержены заболеваниям в связи с генетическими мутациями. Вместе с тем, некоторые социальные и культурные факторы могут увеличивать распространенность генетических заболеваний в отдельных общинах. Такие факторы включают традицию единокровных браков или браков, заключаемых людьми, состоящими в кровном родстве, что приводит к более высоким показателям аутосомных рецессивных состояний, включая врожденные пороки, случаи рождения мертвых детей или умственную отсталость. Кроме того, при возрасте матери старше 35 лет возникает угроза более частых хромосомных аномалий у новорожденного.

ВОПРОСЫ ЛЕЧЕНИЯ И ПРОФИЛАКТИКИ ДЛЯ БОРЬБЫ С ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

6. Борьба с генетическими заболеваниями должна строиться на основе интегрированной комплексной стратегии, сочетающей *зарекомендовавшие себя виды лечения и профилактики* на основе просвещения общины, массовых обследований населения, генетического консультирования и ранней диагностики. Генетические службы, которые

создаются для борьбы с генетическими заболеваниями, должны рассматриваться в качестве основы для использования генетической технологии в отношении гораздо более широкого перечня проблем общественного здравоохранения.

7. Некоторые из наиболее распространенных генетических заболеваний (талассемия, цистозифроз, гемофилия и фенилкетонурия) поддаются лечению, и довольно успешно. Эффективное лечение приносит пользу не только с точки зрения увеличения продолжительности жизни, но также улучшения ее качества. Лечение и профилактика являются взаимодополняющими и могут привести к снижению расходов на медико-санитарную помощь, особенно в случае рецессивно наследуемых болезней. Выражается также надежда на то, что предоставление национальными органами редких лекарств для лечения редких заболеваний (мышечной дистрофии и болезни Хинтингтона, например) будет содействовать поощрению разработки соответствующих лекарственных средств и может принести терапевтическую пользу больным. В будущем геносоматические виды терапии могут играть все более значительную роль в лечении генетических заболеваний, хотя потребуются годы до того, как это станет обычной клинической практикой.

8. Эффективные профилактические подходы к генетическим заболеваниям были продемонстрированы в странах, где наследственные заболевания являются распространенными, и носители аномальных генов могут быть с точностью установлены. Так, например, на Кипре, в Греции и Италии обследования на талассемию являются стандартной практикой и имеются данные о таких обследованиях; большинство подвергающихся этой угрозе пар своевременно выявляются, для того чтобы обеспечить раннюю диагностику при первой беременности, и большинство людей пользуются этим, с тем чтобы произвести на свет здоровое потомство. Программы массовых обследований должны поддерживаться мерами санитарного просвещения и регуляторными структурами, для того чтобы люди могли принимать осознанные решения, а также для того, чтобы защитить этих людей от дискриминации в результате обследований.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ СЛУЖБЫ В ПЕРВИЧНОЙ МЕДИКО-САНИТАРНОЙ ПОМОЩИ

9. Оказание помощи по проблемам, относящимся к генетике, должно быть интегрировано на всех уровнях медико-санитарной помощи так, чтобы в полной мере использовать имеющиеся для этого ресурсы и добиться максимальной эффективности. Первичный уровень медико-санитарной помощи должен стать основой всех медико-санитарных мер по генетике с особым упором на программы, которые используют простую, доступную технологию и охватывают значительную часть общины. Примерами действий на уровне первичной медико-санитарной помощи могут быть санитарное просвещение по вопросам генетики, выявление генетических видов риска в общине на основе уделения необходимого внимания этому вопросу и регистрации данных, связанных с историей семьи больного, при обращении за медико-санитарной помощью, генетическое консультирование до брака и призыв к воспроизводству потомства с учетом оптимального возраста матери. Персонал, работающий в медицинских генетических службах, должен набираться из работников первичной медико-санитарной помощи, получивших необходимую подготовку по прикладной генетике.

10. Представляется необходимым и возможным обеспечить интеграцию консультирования по основным генетическим вопросам в первичную медико-санитарную помощь во всех странах. Генетическое консультирование является очень важным для обеспечения независимости отдельного лица или семейной пары и их права на полную информацию в отношении имеющихся нарушений и возможных вариантов решения проблемы. Генетическое консультирование должно учитывать культурные, религиозные и этические аспекты отдельного человека или супругов. основополагающим в процессе генетического консультирования является его просветительный, добровольный и необязательный характер. Основная цель должна состоять в том, чтобы отдельные лица получили возможность самостоятельно принимать осознанные решения при возникновении проблем, связанных с генетическим риском, в соответствии с их собственной шкалой ценностей, при необходимой поддержке сделанного ими выбора. Генетическое консультирование с учетом этого должно учитывать роли мужчин и женщин в общине, если цель заключается в том, чтобы обеспечить автономность принятия решений. Помимо специализированных служб консультирования, программы подготовки в качестве составной части просвещения больных должны обеспечить такое положение, когда все медицинские сотрудники, от медицинских сестер до врачей, получат возможность профессионально рассматривать генетическую информацию, имеющую отношение к целому ряду патологических состояний.

11. Основным препятствием к осуществлению эффективных программ по борьбе в странах является отсутствие осознания значимости генетических заболеваний и понимания того, как воздействуют гены на здоровье. Просвещение по вопросам генетики с учетом этого является важнейшей составляющей для программ по борьбе с генетическими заболеваниями и врожденными пороками. В целом странам необходимо обеспечить улучшение осознания проблемы генетики в общине. Кроме того, вся соответствующая программа медицинского просвещения и курсы подготовки должны охватывать вопросы генетики и включать модули генетического консультирования с учетом использования генетики в общественном здравоохранении и связанных с этим этических, юридических и социальных (включая гендерные) вопросов. Страны должны также стремиться к тому, чтобы предоставить возможности для непрерывного обучения медико-санитарных работников.

12. Помимо использования, для выявления новых хронических неинфекционных или инфекционных заболеваний (семейный аденоматозный полипоз и лейшманиоз) основное медицинское использование технологий ДНК заключается также в диагностике генетических расстройств. Число идентифицируемых генов растет очень быстро, и масштабы генетической диагностики и консультирования также расширяются, повышая за счет этого значимость и масштабы использования медицинских генетических служб, которые должны стать частью систем здравоохранения во всех общинах. Некоторые из тех, кто отвечает за политические аспекты, ошибочно полагают, что медицинские генетические службы, которые ассоциируются для них с очень дорогим, требующим использования передовых технологий лабораторным оборудованием, не являются приоритетом для развивающихся стран. На деле, однако, диагностические методы ДНК претерпели радикальные изменения в сторону упрощения на протяжении последних 10 лет, и последние достижения в этой сфере обеспечивают простую и быструю диагностику. Просвещение общественности и генетическое консультирование, так же как

и многие методы генетической диагностики, могут быть интегрированы в первичную медико-санитарную помощь даже в условиях крайне ограниченных ресурсов.

13. Научные исследования представляют собой важную составляющую медицинской генетики. Мы не располагаем достаточными данными в настоящее время об эпидемиологии генетических расстройств, о спросе на генетическое консультирование, о качестве, степени использования и результатах работы таких служб в развивающихся странах. Эффективные системы эпиднадзора (регистратуры и базы данных), а также продолжение инвестиций в генетические научные исследования являются основополагающими для обеспечения успешных медико-санитарных мероприятий, особенно в условиях ограниченных ресурсов.

ЭТИЧЕСКИЕ, ЮРИДИЧЕСКИЕ И СОЦИАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ, СВЯЗАННЫЕ С БОРЬБОЙ С ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

14. Геномика и генетические технологии ставят целый ряд очень сложных этических, юридических, социальных и связанных с правами человека вопросов, которые бросают вызов укоренившимся моральным постулатам. Кроме того, некоторые из аспектов борьбы с генетическими заболеваниями тесно взаимосвязаны с репродукцией, и в связи с этим возникают особые гендерные проблемы, которые требуют изучения. Кроме того, многие люди с редкими генетическими заболеваниями сталкиваются с трудностями в получении необходимого лечения, поскольку имеются лишь незначительные финансовые обоснования для фармацевтических компаний разрабатывать необходимые лекарственные средства. Прогресс обеспечивается быстрее при разработке методик генетического тестирования, чем при лечении. Знания о генетическом статусе при отсутствии возможностей для лечения может без всяких на то оснований волновать людей и ставить их под угрозу дискриминации и стигматизации. Работники медико-санитарной помощи должны это осознавать, в полной мере отдавая себе отчет о "деликатности генетической информации". Генетические службы должны получать поддержку от регуляторных структур, защищающих конфиденциальность связанной с генетикой информации о больном и предупреждать дискриминацию, особенно в вопросах страхования или найма. Научные, медицинские и общественные инстанции обеспечивают такое положение, когда информация и технология будут поставлены на защиту достоинства отдельного лица и семьи. И, наконец, рассмотрение этических, юридических и социальных (включая гендерные) аспектов, связанных с предоставлением генетических медико-санитарных видов помощи, а также использование вспомогательных связанных с геномикой технологий должно стать неотъемлемой составляющей просвещения по вопросам генетики на всех уровнях.

МЕЖДУНАРОДНОЕ СОТРУДНИЧЕСТВО

15. ВОЗ проводит работу с различными неправительственными организациями и сотрудничающими центрами, которые поддерживают внедрение генетических подходов к борьбе с болезнями в странах. Рекомендации экспертных групп, которые созывались ВОЗ на протяжении последних двух десятилетий, были успешно осуществлены для

профилактики и лечения гемоглобинопатии, почечного фиброза, гемофилии и врожденных пороков в таких странах, как Бахрейн, Беларусь, Бразилия, Канада, Чили, Китай, Куба, Кипр, Египет, Греция, Индия, Италия, Япония, Мальдивские Острова, Мексика, Нигерия, Норвегия, Филиппины, Российская Федерация, Саудовская Аравия, Южная Африка, Шри-Ланка, Швейцария, Таиланд, Тунис и Соединенные Штаты Америки.

ПРЕДЫДУЩЕЕ РАССМОТРЕНИЕ ЭТОГО ВОПРОСА АССАМБЛЕЕЙ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

16. Хотя Ассамблея здравоохранения ранее не обсуждала вопрос о борьбе с генетическими заболеваниями, в ряде докладов руководящих органов рассматривался вопрос о бремени генетических заболеваний, а также вопрос о возможных стратегиях профилактики и борьбы с генетическими расстройствами в более широком контексте по разделу неинфекционных болезней. Так, например, резолюция WHA51.18 по вопросам профилактики и борьбы с неинфекционными болезнями содержит призыв об оказании поддержки широкому перечню видов деятельности, включая вопросы о генетике человека в качестве элемента сотрудничества при разработке глобальной стратегии. Доклад Генерального директора 1998-2003 гг.¹ отмечает, что научные исследования по геномике открывают новые возможности для профилактики, диагностики и лечения. Пятьдесят седьмая сессия Всемирной ассамблеи здравоохранения приняла к сведению доклад Консультативного комитета по научным исследованиям о геномике и здоровье в мире² и призвала государства-члены рассмотреть вопрос о принятии его рекомендации³. В связи с данным докладом также было проведено Совещание ВОЗ по сотрудничеству в вопросах медицинской генетики (Торонто, Канада, 9-10 апреля 2002 г.) для разработки стратегии, взаимосвязанной с национальными, региональными и глобальными мероприятиями ВОЗ, для развития генетических служб и сотрудничества, с особым акцентом на развивающиеся страны.

ДЕЙСТВИЯ ИСПОЛНИТЕЛЬНОГО КОМИТЕТА

17. Исполнительному комитету предлагается принять к сведению доклад и представить необходимые рекомендации.

= = =

¹ Документ DGO/2003/1.

² *Геномика и здравоохранение в мире: доклад Консультативного комитета по научным исследованиям*. Женева, Всемирная организация здравоохранения, 2002 г.

³ Резолюция WHA57.13.