ГЕНОДИАГНОСТИКА И ГЕНОТЕРАПИЯ КАК ИННОВАЦИОННЫЕ ВИДЫ ПРЕДПРИНИМАТЕЛЬСКОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ

Екатерина Андреевна ШИПОВА,
аспирант кафедры предпринимательского, трудового и корпоративного права юридического факультета имени М. М. Сперанского Института права и национальной безопасности Российской государственной академии народного хозяйства и государственной службы при Президенте РФ (РАНХиГС)
c.shipova@gmail.com
119571, Россия, г. Москва, просп. Вернадского, д. 84

Аннотация. *В настоящее время сфера бизнеса использует различные направления для повышения собственного потенциала. Применение генотерапии и генодиагностики не является исключением, активно используется в виде инновационных видов предпринимательской деятельности. В статье рассмотрены основные предпринимательские проекты в области генодиагностики, применения генетического тестирования, его роли в будущем развитии предпринимательства в стране и мире. Данный инновационный вид предпринимательской деятельности совершенствуется за счет введения отдельных видов услуг и исследований.*

Ключевые слова: *генетическое тестирование, генодиагностика, генотерапия, предпринимательская деятельность, инновации в предпринимательстве.*

DOI: 10.17803/2311-5998.2020.69.5.143-149

E. A. SHIPOVA,
Postgraduate student of the Department of Business, Labor and Corporate Law, Speransky Faculty of Law, Institute of Law and National Security, The Russian Presidental State Academy of National Economy and Public Administration (RANEPA)
c.shipova@gmail.com
119571, Russia, Moscow, prosp. Vernadsky, 84

GENODIAGNOSTICS AND GENE THERAPY AS INNOVATIVE TYPES OF ENTREPRENEURIAL ACTIVITY

Abstract. *At the moment, the business sector uses various directions to increase its own potential. The use of gene therapy and gene diagnostics, is no exception, is actively used in the form of innovative types of entrepreneurial activity. This article discusses the main entrepreneurial projects in the field of gene diagnostics, the use of genetic testing, its role in the future development of entrepreneurship in the country and the world. This innovative type of entrepreneurial activity is being improved through the introduction of certain types of services and research.*

Keywords: *genetic testing, gene diagnostics, gene therapy, entrepreneurial activity, innovation in entrepreneurship.*

© Е. А. Шипова, 2020

Медицинская генетика является новейшей современной дисциплиной, которая фокусируется на решении медицинских проблем с использованием генетических знаний и методов.

Целью манипулирования генами и генной терапии является исправление генетических дефектов или компенсация аномальной экспрессии генов для лечения заболевания, вызванного поврежденными генами, путем введения чужеродного нормального гена в клетку-мишень[1]. В 2018 г. журнал Science назвал это одним из десяти лучших научных достижений[2].

Генная терапия представляет собой новый метод лечения генетически обусловленных заболеваний, основанный на замене дефектного гена исправным или его полном выключении. Он применяется в целях лечения конкретных заболеваний[3].

Генодиагностика — это комплекс способов по выявлению изменений в структуре генома человека. Данное направление сравнительно новое, перспективное, стремительно развивающееся в области диагностики и инновационного вида предпринимательской деятельности, осуществляемого в форме реализации услуг. Диагностические способы обладают значительной специфичностью, а также чувствительностью, но при этом достоверны и просты.

В широком смысле генодиагностика или генетическое тестирование — это тип теста, который может идентифицировать изменения в нашей генетической структуре: хромосомы, гены или белки. Однако генетическое тестирование является довольно широким термином, учитывая различия в технологии, изученном генетическом материале, показаниях и желаемые результаты доступных тестов. В условиях онкологии генетическое тестирование часто используется для выявления потенциальной наследственной причины рака и риска возникновения рака у человека или членов его семьи. Получив эту информацию, медицинские работники могут порекомендовать шаги по снижению риска развития рака, изменить рекомендации по скринингу для выявления этого заболевания на более раннем этапе или рассмотреть некоторые варианты лечения[4].

Генетическое тестирование может быть использовано с целью предсказания предрасположенности к тому или иному виду спорта, прогнозирования и выявления заболеваний. Тестирование позволяет определить течение заболевания, его прогноз и необходимость проведения персонализированной коррекции лечения[5].

---

1 *Lei Cai, Lan Alice Zheng, Lin He.* The forty years of medical genetics in China // Journal of Genetics and Genomics. 2018. Vol. 45. Is. 11. P. 569—582.

2 URL: https://vis.sciencemag.org/breakthrough2018/finalists/#cell-development.

3 *Юпатов В. Д., Ялиева Л. К.*, *Ворфоломеев С. А.*, *Фахрудинова Э. Р.* Медико-этические аспекты генотерапии // Саратовский научно-медицинский журнал. 2017. № 4. С. 859—861.

4 *Smith L. P.* The Spectrum of Genetic Testing // Seminars in Oncology Nursing. 2019. Vol. 35. Is. 1. P. 11—21.

5 См., например: *Хохлов А. Л.*, *Рыбачкова Ю. В.* Генетическое тестирование в прогнозировании и течении хронической недостаточности на фоне артериальной гипертензии // Ведомости Научного центра экспертизы средств медицинского применения. 2016. № 1. С. 56—60 ; *Толмачева А. А.*, *Володина А. А.* Генетическое тестирование пловцов — новая технология спортивного совершенствования // Молодой ученый. 2016. № 21. С. 982—984. URL: https://moluch.ru/archive/125/34917/ (дата обращения: 12.10.2019).

Генодиагностика может иметь узкую направленность для выявления конкретных изменений в геноме или быть широкой и искать изменения в генетическом составе человека.

Формирование способа генетического тестирования (исследование ДНК) неотделимо связано с научными достижениями в исследовании генома (полного комплекта генов) человека.

Генетическое тестирование — весьма значимый инструмент персонализированной медицины в современном бизнесе, который предоставляет современному человеку возможность организовать собственную жизнь (физическую активность, питание, прием медикаментов и пр.) с учетом личных генетических данных.

Генодиагностика в рамках реализуемой предпринимательской деятельности базируется на следующих этапах:

— сдача слюны на анализ ДНК;
— заполнение пациентом обычного опросника (вес при рождении, возраст, окружность талии, предпочтения в еде и др.);
— изучение в лаборатории физико-химической медицины более 550 тыс. участков ДНК — стойкой молекулы, которая хранит достаточно широкую генетическую базу данных, в свою очередь, «растиражирована» в виде хромосом по любой клетке организма человека;
— комментирование полученных данных: обнаружение личных генетических особенностей, направлений, предрасположенностей и рисков;
— приобретение пациентом своего генетического паспорта — книги довольно большого формата с объяснением генетических показателей и личными рекомендациями согласно образу жизни. Сведения в ней четко структурированы и представлены доступным языком.

Приобретенный ДНК-профиль дает возможность экспертам индивидуально создать рекомендации по профилактике заболеваний, образу жизни и диете, а кроме того, изучить происхождение человека.

В настоящее время генетические тесты стали весьма востребованы и активно рекламируются разными предпринимательскими структурами. Врачи, биологи и генетики обсуждают такие тесты, однако крайне редко публикуют доступные широкой аудитории необходимые материалы на данную тему.

Способ тестирования необходимо тщательно подбирать, отталкиваясь от цели: принимать во внимание ограничения, которые имеются у любой технологии, а также давать оценку, какой метод лучше всего подходит для ответа на поставленный вопрос. Для этого, несомненно, необходимо сформулировать саму проблему[6].

В клинике с данными проблемами разбирается врач-генетик: он знает все достоинства и недостатки методов и понимает, что именно необходимо проверить тому или иному человеку, отталкиваясь от клинических данных, анамнеза и родословной.

Однако существуют и так называемые Direct to consumer (DTC) — генетические тесты — коробочки с пробирками для забора буккального мазка или слюны, которые продаются напрямую пользователям, стремящимся что-то узнать о соб-

[6] *Коваленко Н. В., Безновская В. В., Прусова В. И.* Эволюционное развитие предпринимательства // Автомобиль, дорога, инфраструктура. 2018. № 1. С. 19.

ственном геноме. Лаборатории распространяют тесты напрямую потребителям или через медицинские организации, которые в таких случаях выступают продавцами тестов, не оказывая медицинских услуг пациенту.

Содействие врача в данном случае не требуется. Целевая аудитория подобных тестов — относительно здоровые люди, которые не придают особого значения посещению врача-генетика.

DTC-компании предлагают исследование происхождения, формируют спортивные, диетические рекомендации и др. Они стали коммерчески успешны по ряду причин:

— заинтересованность инвесторов и широких народных масс в быстром развитии генетических технологий;
— дизайн и грамотный маркетинг (знание «больных мест» своего потребителя, на которые следует надавить (например, забота родителей о своих будущих детях), красочные современные сайты, высококачественно оформленные буклеты с итогами, текстами, которые написаны профессиональными копирайтерами, и т.д.);
— древнее стремление человека к изучению самого себя и окружающих;
— популярные тренды: фитнес и велнес, повышение репродуктивности, «разумные» подходы к спорту и красоте, биохакинг.

DTC-тесты на данный момент больше пользы приносят ученым, нежели самим потребителям и компаниям, реализующим подобные услуги. Некоторые загружают собственные данные на сайты типа GEDmatch и находят родственников.

Генетические тесты стали не наукоемкими продуктами, а массовым сервисом. Скрининги на базе подобных тестов и расшифровку структуры ДНК стали предлагать десятки компаний.

Так, например, приблизительно за 15 000 руб. есть возможность приобрести тест о наследственных предрасположенностях к той или иной группе заболеваний или тест с целью подобрать персональные диеты и тренировки. Любое новое исследование компания продает практически за 5 000 руб.

Основной комплексный тест, наиболее популярный, обойдется практически в 20 000 руб., самая полная расшифровка генома — в 425 000 руб. Средний чек потребителя превышает 20 000 руб.

Приблизительно 50 % прибыли генетическим лабораториям дают исследования для научных целей, например исследование новых штаммов вирусов, в частности туберкулеза, а также гена нескольких десятков онкологических больных с анализами их опухолей и здоровых клеток.

За генетическим тестированием обращаются также и археологи — для ДНК-анализа обнаруженных останков[7]. Средняя цена подобных исследований — сотни тысяч рублей. На сегодняшний день отечественный рынок предлагает разные пакеты исследований: от тестов на выявление предрасположенности к полигенным заболеваниям, типа рака молочной железы, до диагностики различных видов дистрофии сетчатки.

Предпринимательскую деятельность в сфере генодиагностики для отдельных пациентов можно разделить на несколько видов:

[7] Исследование археологической ДНК // URL: https://dnk-nasledie.ru/archeologyDNA/.

— оказание услуг лабораторной диагностики «пациент —лаборатория»;
— оказание услуг «пациент — клиника — лаборатория».

Во втором случае присутствует посредник в виде медицинских организаций, которые, хотя и не осуществляют непосредственную генетическую лабораторную диагностику, но оказывают услуги по забору биоматериала и дальнейшему сопровождению пациента по результатам анализов.

Основная задача — правильно растолковать эти данные для медицинских и научных целей, применять их с целью излечения больных. Для этого следует не только составить геномную информацию, но также гарантировать ее надежное хранение, активное применение. Для того чтобы эти сведения было легко подвергать обработке, необходимо организовать удобный доступ к ним ученых и врачей.

Для врача значимы не сами огромные массивы данных, полученных вследствие секвенирования ДНК или РНК, а лишь результаты их непростой математической обработки, а также сравнение с подобными сведениями других пациентов, приобретенными учеными и врачами во всем мире.

Молекулярные данные согласно своему объему начинают занимать одно из ведущих мест среди всех источников информации. Сфера генетических тестов — лишь незначительная доля этого объема. В ближайшем десятилетии геномика, согласно анализу, станет производить зеттабайты данных за год. Таким образом, генодиагностика открывает перспективы для предпринимателей в сфере информационных технологий (ИТ).

Можно отметить, что такой вид предпринимательской деятельности целиком основан на технологиях хранения, обработки, инженерии и анализа новых молекулярных данных (связанных с «традиционными» медицинскими данными — описанием проявлений заболевания, результатами анализов и пр.). Создается совершенно новая предпринимательская отрасль — индустрия биологических и медицинских информационных технологий (биоИТ), которые сосредоточены в основном на территории инновационных медицинских центров, лабораторий и медицинских кластеров.

По этой причине новейшая область предпринимательства в этой сфере всерьез зависит от достигнутого прогресса в сфере информационных технологий. Конституция РФ[8] закрепляет положение о том, что предпринимательская деятельность — это вид экономической деятельности (ч. 2 ст. 34). О. В. Сушкова отмечает, что исходя из основных признаков предпринимательской деятельности (самостоятельность, систематическое получение прибыли, наличие специального субъекта — лица, зарегистрированного в качестве предпринимателя), можно прийти к отождествлению предпринимательской и инновационной деятельности[9]. По мнению исследователей-экономистов, в основе современного предпринимательства лежит сочетание постоянного поиска новых возможностей, ориентации на инновации[10].

---

[8] СЗ РФ. 2014. № 31. Ст. 4398.

[9] *Сушкова О. В.* Гражданско-правовой режим инноваций в научно-технической сфере (на примере деятельности высших учебных заведений) : дис. ... канд. юрид. наук. М., 2010. С. 84.

[10] *Кусакина О. Н., Абросимова М. В.* Закономерности эволюционного развития предпринимательства // Пространство экономики. 2011. № 4—3. С. 128—133.

В России созданием подобных технологий и решением ключевых задач биоИТ занимается, к примеру, Московский центр исследований и разработок EMC в Сколково, согласно облачным вычислениям и большим данным[11]. В настоящее время вместе с иностранными коллегами из компании EMC идет работа над проектом создания комфортной информационной инфраструктуры, которая сможет помочь врачу и эксперту находить значимую для лечения информацию, анализировать и делиться ею в исследовательских и прикладных целях. Наличие определенной инфраструктуры в Сколково позволяет развивать инновационный потенциал отдельной территории, а в дальнейшем и отрасли в целом[12].

Данная система значительно ускорит работу врачей, которые до сих пор вручную ищут данные во многих источниках. Она гарантирует клиникам возможность собирать накопленные годами знания и более эффективно в них разбираться.

В настоящее время предпринимательство играет важную роль в обеспечении экономического развития, новых технологий. Основной целью политики инновационного предпринимательства является распространение информации о предпринимательстве и поощрение предпринимательства на основе исследований и разработок, в которых используются передовые технологии.

Успешное внедрение трансляционной и точной медицины, полученной с помощью медицинской генетики, будет зависеть от открытой этической политики и защиты интеллектуальной собственности, а также от поддержки предпринимателей этой сферы на национальном уровне.

БИБЛИОГРАФИЯ

1. *Кривощапов Р. В.* Сущностные особенности предпринимательской деятельности: теоретико-правовой аспект // Социально-экономические явления и процессы. — 2017. — № 5. — С. 178—183.
2. *Кусакина О. Н., Абросимова М. В.* Закономерности эволюционного развития предпринимательства // Пространство экономики. — 2011. — № 4—3. — С. 128—133.
3. *Мохов А. А., Балашов А. Е., Шевченко О. А., Яворский А. Н.* Инновационные кластеры: доктрина, законодательство, практика / отв. ред. А. А. Мохов. — М. : Юридическая фирма контракт, 2018.
4. *Рогач О. В., Машукова И. М.* Перспективные формы поддержки предпринимательства в России // Материалы Ивановских чтений. — 2017. — № 1. — С. 246—252.
5. *Сушкова О. В.* Гражданско-правовой режим инноваций в научно-технической сфере (на примере деятельности высших учебных заведений) : дис. ... канд. юрид. наук. — М., 2010.

[11] Исследовательский центр EMC в Сколково сфокусируется на медицине // URL: https://sk.ru/news/issledovatelskiy-centr-emc-v-skolkovo-sfokusiruetsya-na-medicine/.

[12] *Мохов А. А., Балашов А. Е.*, *Шевченко О. А.*, *Яворский А. Н.* Инновационные кластеры: доктрина, законодательство, практика / отв. ред. А. А. Мохов. М. : Юридическая фирма «Контракт», 2018. С. 100.

6. *Толмачева А. А., Володина А. А.* Генетическое тестирование пловцов — новая технология спортивного совершенствования // Молодой ученый. — 2016. — № 21. — С. 982—984. — URL: https://moluch.ru/archive/125/34917/ (дата обращения: 12.10.2019).
7. *Хохлов А. Л., Рыбачкова Ю. В.* Генетическое тестирование в прогнозировании и течении хронической недостаточности на фоне артериальной гипертензии // Ведомости Научного центра экспертизы средств медицинского применения. — 2016. — № 1. — С. 56—60.
8. *Юпатов В. Д., Ялиева Л. К., Ворфоломеев С. А., Фахрудинова Э. Р.* Медико-этические аспекты генотерапии // Саратовский научно-медицинский журнал. — 2017. — № 4. — С. 859—861.
9. *Smith L. P.* The Spectrum of Genetic Testing // Seminars in Oncology Nursing. — 2019. — Vol. 35. — Is. 1. — P. 11—21.
10. *Lei Cai, Lan Alice Zheng, Lin He.* The forty years of medical genetics in China // Journal of Genetics and Genomics. — 2018. — Vol. 45. — Is. 11. — P. 569—582.