



**Интервью с доктором биологических наук,
членом-корреспондентом РАН, директором
Института репродуктивной генетики ФГБУ
«НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова МЗ РФ»
Дмитрием Юрьевичем Трофимовым**

**Interview with Dmitry Yuryevich Trofimov,
Dr. Sci. (Biology), Corresponding Member
of the Russian Academy of Sciences, Head
of the Institute of Reproductive Genetics, Kulakov
National Medical Research Center for Obstetrics,
Gynecology and Perinatology**

Для цитирования: Интервью с доктором биологических наук, членом-корреспондентом РАН, директором Института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова МЗ РФ» Дмитрием Юрьевичем Трофимовым. 2024. *Lex Genetica*, 3(4), 113–116 (In Russ.). <https://doi.org/10.17803/lexgen-2024-3-4-113-116>

To cite this article: Interview with Dmitry Yuryevich Trofimov, Dr. Sci. (Biology), Corresponding Member of the Russian Academy of Sciences, Head of the Institute of Reproductive Genetics, Kulakov National Medical Research Center for Obstetrics, Gynecology and Perinatology. 2024. *Lex Genetica*, 3(4), 113–116. <https://doi.org/10.17803/lexgen-2024-3-4-113-116>

**«В будущем генетический анализ, сделанный при рождении, будет служить
как основой персонализированной медицины для данного человека, так и частью
преконцепционной диагностики при планировании следующего поколения»**



Фото взято с официального сайта Российской академии наук¹

Завершается 2024 год, объявленный в Российской Федерации Годом семьи. Ключевой задачей для системы российского здравоохранения стало укрепление репродуктивного здоровья населения. Благодаря совместной работе специалистов всех отраслей системы здравоохранения, развитию новых технологий, совершенствованию оперативных и терапевтических методов лечения пациентов удалось достичь значительных результатов в борьбе за сохра-

нение здоровья населения в сфере репродукции. Значительную работу в данном направлении много лет ведет Институт репродуктивной генетики Национального медицинского исследовательского центра акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова. Редакция журнала Lex Genetica побеседовала с директором института доктором биологических наук, членом-корреспондентом РАН Дмитрием Юрьевичем Трофимовым.

– Дмитрий Юрьевич, как вы пришли в профессию репродуктивного генетика?

Строго говоря, профессии «репродуктивный генетик» нет – есть врачи-генетики, лабораторные генетики, молекулярные генетики, биологи, фельдшеры-лаборанты, работающие в области медицины на стыке генетики и репродукции. Я окончил МФТИ, факультет физико-химической биологии

по специальности «молекулярная генетика», потом около 15 лет работал в Институте иммунологии в отделе иммуногенетики человека, где основной задачей было изучение генов HLA, играющих важную роль в функционировании иммунной системы и отвечающих за совместимость при трансплантации органов и тканей. В 2009 году директор Центра акушерства гинекологии и пери-

¹ Российская академия наук. (2024). Трофимов Дмитрий Юрьевич. Информационный портал профессоров РАН. Режим доступа: https://prof-ras.ru/index.php?option=com_k2&view=item&id=431:&Itemid=103 (дата доступа: 04 декабря 2024 г.).

натологии им. В.И. Кулакова (сейчас ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова МЗ РФ») академик Геннадий Тихонович Сухих пригласил меня в лабораторию молекулярно-генетических методов, которая за 15 лет выросла в Институт репродуктивной генетики, где сейчас работают около 50 сотрудников перечисленных выше специальностей.

— Каковы основные направления работы Института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»?

Можно условно выделить два основных направления нашей работы.

Первое — изучение и диагностика генетических заболеваний, приводящих к нарушению формирования и функционирования репродуктивной системы человека. Это, например, нарушения формирования пола, когда при «женском» кариотипе XX с двумя X-хромосомами идет формирование фенотипа по мужскому типу и, наоборот, при «мужском» кариотипе XY развиваются девочки. Другим примером являются нарушения, при которых репродуктивная система прекращает функционировать раньше времени. Подобные заболевания встречаются достаточно редко, но в наш Центр такие пациенты приезжают со всей России.

Второе направление потенциально касается каждого из нас — это генетические исследования на всех этапах, связанных с репродукцией: (1) обследование будущих родителей при подготовке к беременности — прегонцепционная генетическая диагностика; (2) диагностика эмбрионов в рамках программ ЭКО — преимплантационная генетическая диагностика; (3) диагностика генетических нарушений во время беременности — пренатальная генетическая диагностика; скрининг / ранняя диагностика генетических заболеваний у новорождённых — неонатальный генетический

скрининг / диагностика. В последние годы, с быстрым развитием молекулярно-генетических методов и повышением их доступности, все четыре варианта исследований стремительно развиваются и внедряются в клиническую практику, при этом формирование нормативной базы, решение сопряженных этических вопросов и готовность общества в целом отстают.

— В чем заключаются ключевые этические проблемы медико-генетического консультирования потенциальных родителей? Существуют ли пути их решения?

При решении задач репродуктивной генетики мы сталкиваемся с целым рядом этических вопросов, на которые наше общество пока не нашло ответа.

Первый и, наверное, самый главный из них — где провести грань между медициной и селекцией человека, которая, очевидно, должна быть запрещена. Дело в том, что сегодня описано более 7500 клинических состояний, связанных примерно с 5000 генов, при этом спектр данных состояний чрезвычайно широк: от крайне тяжёлых генетических заболеваний до небольших факторов риска, влияющих на наше здоровье, например предрасположенность к полноте. Основная проблема — как определить критерии для выбора тех генетических вариантов, которые могут быть основой медицинских показаний для выбора эмбриона и/или прерывания беременности, а следовательно, для генетического обследования будущих родителей при подготовке к беременности. Нет пока чёткого ответа и на вопрос, одинаковы ли эти критерии для медицинских показаний для преимплантационной диагностики в рамках программ ЭКО и для пренатальной диагностики с целью решения вопроса о прерывании/продлении беременности,

здесь мнения расходятся как среди медиков, так и в обществе в целом.

Другой пример — требования к программам скрининга новорождённых. Действующие сегодня основы организации скрининговых программ были сформулированы в середине прошлого века и, вероятно, требуют пересмотра. Так, в частности, одно из требований для включения заболевания в программу скрининга — наличие лечения для этого заболевания на момент скрининга. В то же время, во-первых, сейчас стремительно развиваются технологии создания генотерапевтических препаратов, которые могут быть разработаны индивидуально для пациента после того, как у него определено конкретное генетическое нарушение, что особенно актуально для редких заболеваний; а во-вторых, своевременно поставленный молекулярно-генетический диагноз больному ребёнку может быть очень важен не только для него самого, но и для семьи при планировании следующей беременности. Однако здесь ещё одна этическая проблема — по современным канонам генетическое исследование, как и любой другой медицинский анализ, не может проводиться в интересах третьих лиц, хотя вся репродуктивная генетика строится вокруг семьи и её будущего.

Безусловно, все этические вопросы требуют большого внимания как профессионального медицинского сообщества, так и общества в целом и могут быть решены только путём выработки консенсуса.

— Дмитрий Юрьевич, сталкиваетесь ли вы на практике с ситуациями, разрешение которых не урегулировано действующим законодательством?

Да, как уже отмечалось, стремительное развитие методов молекулярной генетики и появляющиеся в связи с ними возможно-

сти генетической диагностики значительно опережают готовность общества их принять. Остаётся неурегулированным целый спектр вопросов, начиная с определения критериев для выбора генетических нарушений (вариантов), которые могут служить основой медицинских показаний для пренатальной диагностики и/или быть включены в неонатальный генетический скрининг, и заканчивая статусом генетической информации — персональная или семейная.

— Какие передовые методы диагностики применяются российскими репродуктологами?

Основной прорыв последних лет в области генетики связан с появлением и широким использованием методов высокопроизводительного секвенирования (NGS). Эта технология сделала анализ всех наших генов обычным лабораторным исследованием, доступным каждому, хотя геном человека был расшифрован совсем недавно и это был грандиозный научный проект, в котором участвовали десятки научных коллективов всего мира.

— Каково будущее репродуктивной генетики в нашей стране?

Я уверен, что в будущем мы придем к тому, что генетический анализ, сделанный при рождении, будет служить как основой персонализированной медицины для данного человека, так и частью пренатальной диагностики при планировании следующего поколения. Это позволит проводить эффективную профилактику большого количества генетических заболеваний, а в сочетании с быстро развивающимися технологиями создания персонализированных генотерапевтических препаратов позволит помочь многим больным с генетической патологией.