

ПРО НЕОБХІДНІСТЬ ЗАКОНОДАВЧОГО СХВАЛЕННЯ КОНЦЕПЦІЇ ПРОВЕДЕННЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНОЇ ЕКСПЕРТИЗИ В УКРАЇНІ

Розглянуто терміни: «генетика», «ДНК», «РНК». Розтлумачено поняття «гена дактилоскопія». Вказано про відмінність складання ДНК-профілю людини з повним розшифруванням її геному. Запропоновано схвалити концепцію проведення молекулярно-генетичної експертизи в Україні: створити національний банк ДНК, здійснювати заходи протидії розповсюдженню патогенних мікроорганізмів і їх ідентифікації на підставі результатів аналізу ДНК Y-хромосом.

Ключові слова: генетика, дезоксирибонуклеїнова кислота, рибонуклеїнова кислота, гена дактилоскопія, хромосома, людина.

Культенко А.В. О необходимости законодательного одобрения концепции проведения молекулярно-генетической экспертизы в Украине

Рассмотрены термины: «генетика», «ДНК», «РНК». Разъяснено понятие «гена дактилоскопия». Указано о различии составления ДНК-профиля человека с полной расшифровкой его генома. Предложено принять концепцию проведения молекулярно-генетической экспертизы в Украине: создать национальный банк ДНК, осуществлять меры противодействия распространению патогенных микроорганизмов и их идентификации на основании результатов анализа ДНК Y-хромосом.

Ключевые слова: генетика, дезоксирибонуклеиновая кислота, рибонуклеиновая кислота, гена дактилоскопия, хромосома, человек.

Kultenko Alexander. On the need for legislative approval of the concept of molecular genetic examination in Ukraine

In the article the terms «genetics», «DNA», «RNA». Interpreted the concept of «genetic fingerprinting». Specified on the difference between assembly of DNA-profile person with full decoding of the genome. Invited to take the concept of molecular genetic examination in Ukraine: create a national DNA bank, implement measures to combat the spread of pathogens and their identification based on analysis of DNA Y-chromosome.

Key words: genetics, deoxyribonucleic acid, ribonucleic acid, genetic fingerprinting, chromosome, human.

Потреба у застосуванні генетичної інформації для врегулювання суспільних відносин, як у галузі правознавства, так і в інших, зростає з плином часу.

Дослідженнями різноманітних аспектів геному людини займалися видатні вчені: Розалінд Франклін (Rosalind Elsie Franklin), Джеймс Дьюї Уотсон (James Dewey Watson), Френсіс Крік (Francis Crick), Моріс Вілкінс (Maurice Hugh Frederick Wilkins), Реймонд Гослінг (Raymond Gosling), Алек Джеффріс (Alec Jeffreys), Крейг Вентер (John Craig Venter). На пострадянському просторі можна виокремити імена фахівців генетики: І.А. Тіхонович, І.В.Єрмакова, І.Ф. Жімульова, М.Г. Даніленко і О.Г. Давиденко. В Україні проблематику в цій галузі науки вивчали В.І. Павліченко і А.В. Абрамов. Одними з перших серед вітчизняних науковців, які висвітлили можливості використання в правознавстві результатів досліджень молекулярної біології та генетики в правознавстві були П.Д. Біленчук та М.В. Салтевський.

Досліджуючи способи вчинення злочинів і використовуючи гнну дактилоскопію для їх розслідування, правознавці, незважаючи на досягнення науковців в генетиці, зосередились лише на проблемах криміналістики щодо ідентифікації особи і точному визначенні ступеня спорідненості, встановленні батьківства чи материнства, такий підхід значно звужує виконання професійних функцій юристом. Крім того, часто упускається з виду, що мета проекту «геном людини» – дослідження етичних, правових і соціальних наслідків розшифрування геному¹. Проте, незважаючи на такі широкі дослідження, юридична наука не виробила єдиної концепції проведення молекулярно-генетичної експертизи. Метою цієї статті є вивчення цих питань і пошук найбільш оптимальних рішень до того, як вони стануть підґрунтям для розбіжностей і політичних проблем.

Генетика (грец. γεννώ – породжувати) – це наука про спадковість і мінливість ознак організмів, методи управління ними та організацію спадкового матеріалу. Через універсальність генетичного коду генетика лежить в основі вивчення всіх форм життя – від вірусів до людини. Існування в клітинах організмів таких сукупностей генів, які зберігають відомості про послідовність процесів обміну речовин у періоди

росту та розмноження, про склад, будову і функції білків та нуклеїнових кислот, – це генетична інформація. Тобто носієм генетичної інформації є нуклеїнові кислоти: дезоксирибонуклеїнова кислота (далі ДНК) та рибонуклеїнова кислота (далі РНК)².

ДНК – один із двох типів природних нуклеїнових кислот, що забезпечує зберігання, передачу з покоління в покоління і реалізацію генетичної програми розвитку й функціонування живих організмів. Основна функція ДНК в клітинах – довготривале зберігання інформації про структуру РНК і білків³.

РНК – клас нуклеїнових кислот, лінійних полімерів нуклеотидів, до складу яких входять залишок фосфорної кислоти, рибоза (на відміну від ДНК, що містить дезоксирибозу) і азотисті основи – аденін, цитозин, гуанін і урацил (на відміну від ДНК, що замість урацила містить тимін). РНК містяться головним чином в цитоплазмі клітин. Ці молекули синтезуються в клітинах всіх клітинних живих організмів, а також містяться в віроїдах та деяких вірусах. Основні функції РНК в клітинних організмах – шаблон для трансляції генетичної інформації в білки та поставка відповідних амінокислот до рибосом. Існує гіпотеза світу, згідно з якою РНК виникли до білків й були першими формами життя⁴.

У криміналістиці існує метод ідентифікації особи – генна дактилоскопія (далі ГД), який ґрунтується на дослідженні структури молекули ДНК як носія спадкової інформації.

Враховуючи викладене вище, теперішнє тлумачення поняття «ГД» вказує на її обмежену функціональність в юриспруденції, оскільки є не коректним, і не повним. Так, як зазначають автори, «зміст методу зводиться до дослідження структури гена, який становить своєрідний код (рецепт) для синтезу певного білка»⁵.

Згідно з багатьма уявленнями, онтогенез (індивідуальний розвиток) в якійсь мірі є коротким і швидким повторенням філогенезу (історичного процесу виникнення і розвитку виду), обумовленим спадковістю і пристосуванням⁶.

Надалі йдеться про те, що «Код – це послідовне розміщення ланок нуклеотидів, тобто «цеглинок», з яких побудована молекула ДНК. Ланки нуклеотидів розміщені (розкидані) по довжині гена; особливість їх розташування служить маркером для класифікації дослідження – віднесення до виду, роду, групи»⁷.

У трихотомії до тлумачення поняття ГД вкажемо таке: по-перше, «кожен ген – проміжок ДНК, відповідає за формування одного або декілька ознак (колір очей, група крові, рівень розвитку деяких здібностей і ін.). У генах вказано зміст «загальний план» розвитку організму, який визначає властивості людини як біологічного виду, а також безліч індивідуальних особливостей. Набір генів у людей практично

однаковий. Від послідовності нуклеотидів в гені залежить послідовність амінокислот у білку. На початку послідовності коду зазвичай знаходяться регуляторні ділянки – сигнали, що вказують, коли і з якою інтенсивністю повинен працювати даний ген. Вони включають і вимикають переписування необхідної клітці в даний момент генетичної інформації з молекул ДНК на молекули РНК. Молекули РНК переходять із ядра клітини в цитоплазму і там беруть участь у синтезі потрібного білка.

Колір очей або форму носа відносять до морфологічних (від. грец. *μορφή* – форма) ознак. В основі їх формування – біохімічні процеси, що протікають в кожній клітині. Так колір очей пов'язаний з наявністю в клітинах райдужної оболонки певного пігменту. Наявність пігменту є біохімічною ознакою. До них відноситься і група крові. Ці дані визначаються в першу чергу генетичною інформацією. І хоча ще до кінця не зрозуміло, як закодована в ДНК програма реалізується в зовнішності, здоров'ї, здібностях і характері конкретної людини, аналіз ДНК дозволяє передбачити багато істотних особливостей навіть до його народження. Ознаки, які виявляють при аналізі нуклеотидної послідовності ДНК, називають молекулярно-генетичними. Саме їх зміна (а значить, зміна послідовності нуклеотидів в ДНК) тягне спадкові зміни ознак будь-якого іншого рівня. По-друге, у таких примітивних організмів, як бактерії, гени займають 80-90% всієї ДНК. У людини на гени припадає близько 5% нуклеотидних послідовностей. Решта ділянок ДНК містять інформацію про те, в якому порядку повинні працювати гени. Якщо порівняти ДНК з книгою, то вона була б дуже незвичайною: 95 сторінок з кожних 100 містили б інструкцію про те, як читати наступні 5.

Така структура ДНК необхідна для підтримки узгодженої роботи генів в трильйонах клітин людського тіла. Передбачається, що в кожній клітині – приблизно 60 тисяч пар генів. Сукупність усіх генів і міжгенних послідовностей нуклеотидів називається геномом (від слів «ген» і «хромосома»)⁸.

По-третє, у відомій роботі групи генетиків з Каліфорнійського університету⁹ порівнюються ДНК у 147 людей з Європи, Африки, Азії, Австралії та Нової Гвінеї. Найбільшу різноманітність ДНК було виявлено у жителів Східної Африки, що вказувало на африканське походження сучасної людини. Аналізуючи накопичені в ДНК різних людей мутації, генетики провели оцінку часу існування спільної предкової послідовності. Відповідно до їхніх висновків спільна праматір, до якої сягають всі типи ДНК сучасних людей, жила в Східній Африці менше 200 000 років тому. З'явився термін «мітохондріальна Єва». Аналіз мітохондріальної ДНК Y-хромосоми на археологічному матеріалі показав, що X-хромосома старша (приблизно на 20 – 80 тис. років), ніж

Y-хромосома. Таким чином, виходить, що чоловіча статеві Y-хромосома з'явилася пізніше, ніж X-хромосома.

Австралійський професор Ж. Гревс (Jenny Marshall Graves)¹⁰ запропонувала декілька моделей походження Y-хромосоми. Найбільш поширеною є модель походження Y-хромосоми з аутосом (нестатевих хромосом) і її подальшої деградації. За даними В.Геодакяна¹¹ чоловіча статеві Y-хромосома – це «ворота екологічної інформації в геном, місце народження та апробації нових генів». Ці припущення були в подальшому підтверджені дослідженнями про розшифровку Y-хромосоми і висунутої теорії дисбалансу генів. Визначною подією стала робота великої кількості дослідників (більше 200 авторів)¹² «початкова послідовність і аналіз геному людини». Здійснений у цій роботі аналіз дав можливість вказати на порушення процесу рекомбінації (обміну генами) між X- і Y-хромосомами і на подальшу деградацію Y-хромосоми.

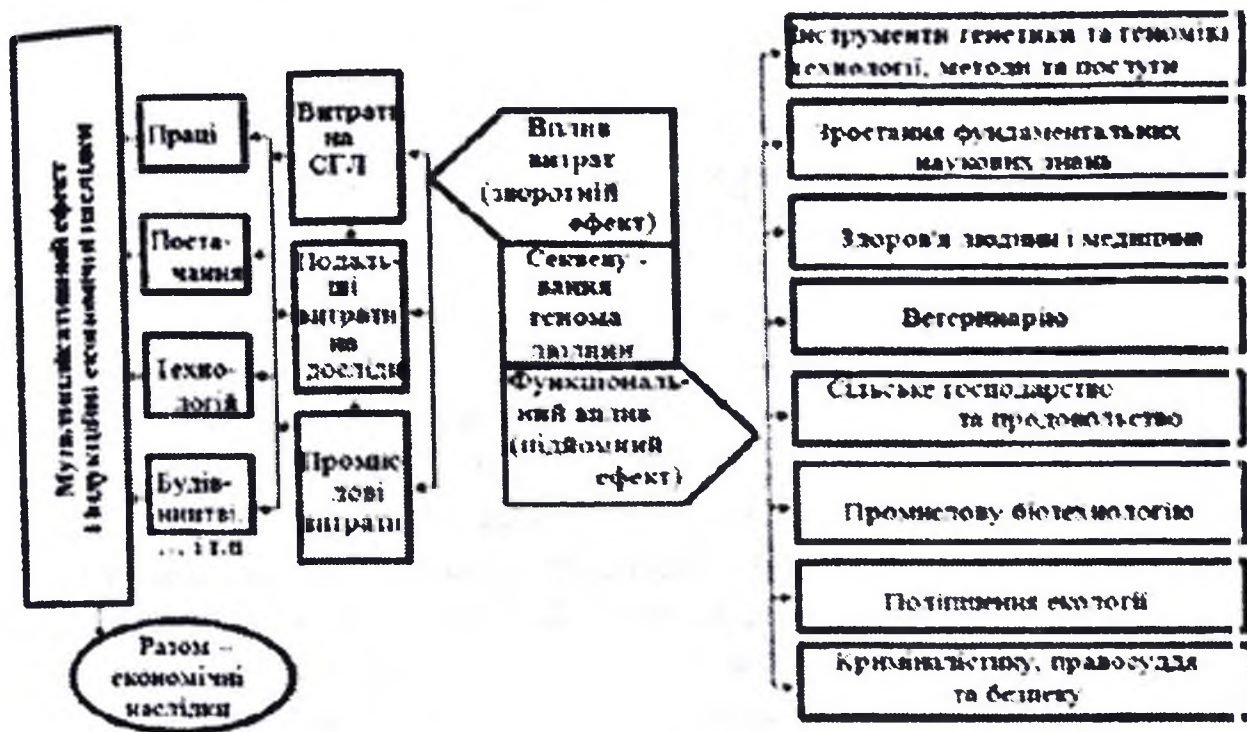
Чоловіча Y-хромосома є результатом модифікації однієї з двох X-хромосом в результаті мутацій, руйнувань генів, а також виникнення нових генів під впливом факторів навколишнього середовища та еволюційного відбору. На це вказує наявність в Y-хромосомі генів, гомологічних генам в X-хромосомі, і генів, специфічних тільки для цієї статеві хромосоми (TTY1, SRY, PRY, CDY та ін.). Вкажемо також на те, що для розвитку чоловічих яєчок потрібна додаткова стадія генетичної регуляції. Ген, який запускає розвиток чоловічих яєчок, називають testis-determining factor (TDF) Якщо цей ген не запускається, то розвиток йде за жіночим типом¹³.

В агрегації до викладеного необхідно додати, що в генетиці існує дисципліна – геноміка, яка використовує рекомбінантність ДНК, методи секвенування ДНК і біоінформатики в її послідовності, збирає і аналізує функції і структуру геномів (повний набір ДНК в межах одного осередку організму)¹⁴. Незважаючи на те, що 99,9% послідовностей ДНК людини збігаються за складом, ДНК різних людей досить індивідуальні. У ДНК-профілюванні аналізується кількість повторюваних елементів в обраній ділянці геному. Ця кількість називається тандемним повтором і є варіабельною. Чим більше ділянок геному (або локусів) аналізується при складанні ДНК-профілю, тим вища точність ідентифікації особи. В даний час число локусів для складання ДНК-профілю досягає 16 і більше¹⁵.

Складання ДНК-профілю людини (ДНК-профілювання) не слід плутати з повним розшифруванням його геному.

Структуру механізму ризиків і перспектив (зворотного і підйомного) впливу пов'язані розшифруванням геному людини (див. мал. 1)¹⁶.

Геноміка вже стала інструментом для застосування в галузі правосуддя та безпеки. Для внутрішньої безпеки національним пріоритетом



Мал. 1. Структура механізму (зворотного і підйомного) впливу, пов'язані з розшифруванням (секвенуванням) генома людини (далі СГЛ).

має бути дослідження походження підозрілих інфекційних патогенів та їх здатність вносити зміни до генотипу фізичної особи. Отже, правоохоронні органи використовують геноміку лише для ідентифікації людських останків у випадках стихійних лих (таких, як паводку на Гаїті і японських землетрусів) або терористичних подій (таких, як в Донецькій та Луганській області). З допомогою геноміки можна також відстежувати незаконну торгівлю тваринами зникаючих видів.

Повертаючись до обговорення можливих ризиків, потрібно почати з процесу підготовки зразка ДНК індивідуума (зазвичай який називають «контрольним зразком»). Найкращим методом відбору еталонного зразка є використання буккального (щічного) мазка, оскільки при такому способі знижується ймовірність його забруднення. Якщо це не уявляється можливим (наприклад, якщо немає відповідного рішення суду), можна скористатися іншими методами для збору зразків крові, слини, сперми або інших придатних рідин чи тканин з особистих речей (наприклад, з зубної щітки, бритви і т.п.). Можна скористатися зразками зі сховищ (наприклад, з банку сперми або зі сховища біопсії тканин). Зразки, отримані з крові біологічних родичів, можуть служити індикатором профілю індивідуума, так само як і людські останки, які були раніше профільовані. Під час збирання зразків потрібно враховувати, що рідні сестри і брати від батьків отримують одні і ті ж самі гени, і фрагменти їх ДНК будуть схожі (до 99%), незважаючи на різний

набір генів. У зведених ж сестер і братів схожість генів буде не більше 50%, успадкованих від загальної матері або батька. Тестом ДНК визначається, чи є брати і сестри рідними чи зведеними. Точність результатів залежить від ступеня споріднення¹⁷.

Контрольний зразок потім аналізується експертом для створення ДНК-профілю людини, який використовує наступні методи: ПДРФ-аналізу, ПЦР-аналізу, КТП-аналізу, Мітохондріального аналізу¹⁸. Після проведення аналізу ДНК-профіль можна порівняти з іншим зразком, щоб визначити, чи є генетична схожість.

Зразки ДНК відбираються у всіх осіб, засуджених за кримінальні злочини (felony) і правопорушення (Penal Law misdemeanor) за законами штату Нью-Йорк. Наприклад, за водіння автомобіля в нетверезому стані, відповідно до Закону про транспортні засоби та правила дорожнього руху (Vehicle and Traffic Law)¹⁹. В Центрі судово-медичної експертизи штату Нью-Йорк (New York State Police Forensic Investigation Center) матеріал зразка автоматично переводиться в цифрову форму. Надалі ці цифрові дані використовують винятково для їх звіряння з даними, зібраними на місці злочину, і встановлення їх зв'язку з іншими злочинами, які могли бути вчинені тією ж особою. Дані аналізу ДНК неможливо використовувати з іншою метою, оскільки по них не можна визначити расу людини, зовнішній вигляд, стан її здоров'я або судити про її поведінку²⁰.

Метод генної дактилоскопії трупа не є панацеєю для впізнання трупів, оскільки ДНК руйнується вогнем, тобто цим методом неможливо буде ідентифікувати останки ні згорілих танкістів, ні навіть згорілих в дачному будинку дачників. Крім цього, ДНК природно розкладається лугом, тобто якщо при розкладанні трупа утворюється так званий жировіск, отримати зразок для аналізу теж не вдасться.

Доречно висловлюється доктор біологічних наук, професор, генеральний директор ТОВ «Центр молекулярної генетики» Олександр Поляков стосовно перспектив генетичного паспорту громадянина. Він пояснює, що, знаючи генетичний паспорт, будь-який фахівець зможе синтезувати речовину, поливши якою місце злочину, можна отримати на ній абсолютно правдоподібні генні сліди власника паспорта. Втім, знаючи генетичний паспорт людини, можна вчинити ще простіше – взяти з цього паспорта людини всі ці дані, вписати в бланк результати експертизи, записати, що досліджуваний зразок було у ході дослідження знищено, і це не зможе спростувати ніхто²¹.

Узагальнимо викладене вище відображенням функціональних областей впливу геноміки не лише в криміналістиці, а і під час здійснення правосуддя та безпеки (див. мал. 2)²².



Мал. 2. Функціональні області впливу геноміки в криміналістиці, юстиції та безпеки.

Підсумовуючи узагальнений матеріал, можна зробити висновок про необхідність законодавчого схвалення концепції проведення молекулярно-генетичної експертизи в Україні. У рамках реалізації цієї мети в Україні потрібно створити національний банк ДНК, а заходи протидії розповсюдженню патогенних мікроорганізмів і їх ідентифікації потрібно здійснювати на підставі результатів аналізу ДНК Y-хромосом.

1. *Проект «Геном человека»*. Материал из Википедии – свободной энциклопедии [Электронный ресурс]. – Режим доступа: https://ru.wikipedia.org/wiki/Проект_«Геном_человека» (12.12.2014)
2. *Генетика* / Бартон Гуттман, Энтони Гриффитс, Дэвид Сузуки, Тара Куллис. – М. : ФАИР-ПРЕСС, 2004. – 448 с.
3. *Сиволоб А.В.* Фізика ДНК : навч. посіб. / Сиволоб А.В. – К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2011. – 335 с.
4. *Генетика* : підручник / [Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін.] ; за ред. А.В.Сиволоба. – К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
5. *Юридична енциклопедія* : в 6-т. / Редкол. : Ю.С. Шемшученко (відп.ред.) та ін. – К.: «Укр.енцикл.», 1998. – Т. 1: А-Г. – 672 с.
6. *Биология* : в 2 кн. – Кн. 2 : Учеб. для медиц. спец. Вузов / [Ярыгин В.Н., Васильева В.И., Волков И.Н., Синельщикова В.В.] ; под ред. В.Н. Ярыгина. – 5-е изд., испр. и доп. – М.: Высш. шк., 2003. – 334 с.
7. *Юридична енциклопедія*. Цит. праця. – С.573.
8. *Энциклопедия для детей*. – Т. 18 : Человек. – Ч 1: Происхождение и природа человека. Как работает тело. Искусство быть здоровым / глав. ред. В.А. Володин. – М. : Аванта +, 2002. – 464 с.
9. *Cann R. L., Stoneking M., & Wilson A. C.* Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature* 325, 1987 – P. 31-36.
10. *Graves J.A.M.* Human Y chromosome, sex determination, and spermatogenesis/ J.A.M. Graves // *Biology of reproduction*. – 2000. – V.63. – P. 667-676.
11. *Геодакян В.А.* Эволюция хромосом и половой диморфизм / В. А. Геодакян // *Известия докладов академии наук*. – 2000. – №2. – С.133-148.
12. *International Human Genome Sequencing Consortium* (2001). «Initial sequencing

- and analysis of the human genome». *Nature* 409, 2001 – P. 860-921. 13. *Graves J.A.M.* Цит. праця. – P. 667-676. 14. *Principles of Genome Analysis and Genomics*. Third Edition/ Sandy B. Primrose. Richard M. Twyman. – Blackwell Publishing company, 2003 – 264 p. 15. *Ідентифікація особи*. ЕКСПОЛ [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <http://expol.com.ua/doslidzhennya/identifikatsiya-osobi.html> (12.12.2014). 16. *Economic Impact of the Human Genome Project* / Battelle Memorial Institute (Battelle), 2011. – 59 p. 17. *Генетическая экспертиза ДНК* / Федерация судебных экспертов [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <http://ekspertiza-sochi.ru/biologicheskie-ekspertizy/geneticheskaja-jekspertiza-dnk-5.html> (12.12.2014). 18. *ДНК-дактилоскопия*. Материал из Википедии – свободной энциклопедии [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://ru.wikipedia.org/wiki/ДНК-дактилоскопия> (12.12.2014). 19. *Vehicle and Traffic Law Index – V&T Law/ New York State Law* [Електронний ресурс]. – Режим доступу: http://ypdcrime.com/search.penal/search.php?zoom_query=Vehicle+and+Traffic+Law (12.12.2014). 20. *Civil Rights Law |Article 7| Section 79 / New York State Law* [Електронний ресурс]. – Режим доступу: http://ypdcrime.com/civil_rights/section79.htm?zoom_highlight=DNA (12.12.2014). 21. *Генно-молекулярная экспертиза. Есть ли у вас ген Чикатило?* / Комитет за гражданские права [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <http://zagr.org/816.html> (12.12.2014). 22. *Economic Impact*. Цит. праця. – P. 48.