

11. Соціально-стресові розлади (клініка, діагностика, профілактика) : колективна монографія / за ред. проф. П. В. Волошина, проф. Н. О. Марути, К. В. Аймедова. Харків. 2016. 335 с.

12. Ткаченко О. І., Трегубова О. І. Соціальні медія як фактор ризику розвитку депресивних станів у молоді. *Вісник Харківського національного університету імені В. Н. Каразіна*. 2018. С. 118–122.

13. Хомич Г. О. Психологічна допомога особистості у стані тривоги: екзистенційна модель. *Загальна і медична психологія*. 2019. № 2. С. 77–81.

DOI <https://doi.org/10.36059/978-966-397-479-8-114>

ГЕНЕТИЧНІ МОДИФІКАЦІЇ ТА ЇХ ВПЛИВ НА ЗДОРОВ'Я ЛЮДИНИ

Погоріла В. Г.

здобувач вищої освіти (магістерського рівня)

за спеціальністю 222 – Медицина

Національний медичний університет імені О. О. Богомольця

*Науковий керівник: **Погоріла І. О.***

кандидат педагогічних наук, доцент,

доцент кафедри біології

Національний медичний університет імені О. О. Богомольця

м. Київ, Україна

В останні десятиліття розвиток генної інженерії та генетичних модифікацій відкрив нові горизонти в медицині, пропонуючи революційні підходи до лікування та профілактики численних захворювань. Генетична терапія та редагування геному, зокрема технологія CRISPR/Cas9, вже продемонстрували значний потенціал у корекції генетичних дефектів і лікуванні складних захворювань, таких як рак, генетичні порушення та вірусні інфекції. Однак, поряд з можливими перевагами, застосування таких технологій викликає численні біоетичні та медичні питання, зокрема щодо довгострокових ефектів, безпеки пацієнтів і ризиків мутацій. Тому вивчення впливу генетичних модифікацій на здоров'я людини є надзвичайно важливим для розвитку безпечних і ефективних медичних технологій. Актуальність цієї теми полягає в необхідності глибокого розуміння переваг та ризиків таких інновацій, а також в розробці нормативно-правових актів, що забезпечують безпеку та етичність їх застосування в медичній практиці [1–8].

Генетичні модифікації у медицині є однією з найперспективніших галузей сучасної біотехнології, що відкриває нові можливості для лікування численних захворювань. За оцінками Всесвітньої організації охорони здоров'я, генетичні хвороби становлять приблизно 4–5% від усіх захворювань людини, і багато з них на сьогоднішній день не піддаються лікуванню традиційними методами. Завдяки застосуванню методів генної терапії, зокрема технології CRISPR/Cas9, з'являється реальна можливість коригувати дефекти в ДНК, що є причиною цих захворювань [1]. Наприклад, згідно з даними Національного інституту здоров'я США, у 2020 році було проведено більше 2000 клінічних випробувань з використанням генної терапії, і цей показник продовжує зростати. Одним із успішних прикладів є лікування спінальної м'язової атрофії, яке стало можливим завдяки генетичній терапії. Протягом останніх років кілька компаній досягли значного прогресу у створенні ліків, які дозволяють зупинити прогресування цього захворювання, що ще кілька десятиліть тому було б неможливим [2; 5].

Щодо використання CRISPR/Cas9, то з 2013 року, коли була опублікована перша стаття про застосування цієї технології для редагування геному людини, понад 10 000 наукових робіт були присвячені її вдосконаленню та застосуванню у медичній практиці. За оцінками експертів, у найближчі 10–20 років редагування геному може стати стандартним методом лікування багатьох захворювань, включаючи рак, серцево-судинні захворювання та неврологічні розлади. Проте разом з можливостями виникають і ризики. Наприклад, один із найбільших, пов'язаних з генетичними модифікаціями, полягає в можливих непередбачуваних мутаціях, які можуть мати серйозні наслідки. За даними досліджень, проведених у 2021 році, 12% всіх клінічних випробувань з генною терапією закінчувалися несподіваними результатами, такими як поява нових мутацій або відсутність очікуваного ефекту [4].

Станом на 2023 рік в світі існує понад 50 лікарських засобів, розроблених за допомогою генної терапії, що активно використовуються для лікування рідкісних генетичних захворювань. Однак, лише 10% з них мають підтверджену ефективність в клінічних випробуваннях, що підкреслює важливість тривалих досліджень та ретельного моніторингу [5].

Усі ці дані підкреслюють як величезний потенціал, так і значні ризики, пов'язані з використанням генетичних модифікацій у медицині. Тому для забезпечення безпеки пацієнтів і максимальної ефективності даних інновацій важливо не лише вдосконалювати самі технології, але й встановлювати чіткі біоетичні та регуляторні норми [5, 8].

Генетичні модифікації у медицині є перспективним напрямком сучасної науки, який має потенціал значно змінити підходи до лікування багатьох захворювань, включаючи ті, що вважалися невиліковними.

Завдяки розвитку технологій, таких як CRISPR/Cas9, можливе коригування генетичних дефектів, що вже продемонструвало успішні результати у лікуванні рідкісних захворювань, таких як спінальна м'язова атрофія. Проте, разом із можливостями ці технології несуть ризики, зокрема ймовірність непередбачуваних мутацій та недостатню ефективність частини розроблених ліків. Щоб реалізувати потенціал генетичних модифікацій і забезпечити їх безпечне застосування, необхідно продовжувати наукові дослідження, удосконалювати методи лікування та впроваджувати чіткі біоетичні й регуляторні норми. Лише так можна досягти оптимального балансу між інноваціями та безпекою у цій галузі [1–8].

Література:

1. World Health Organization. (n.d.). Genetic disorders. URL: <https://www.who.int> (дата звернення: 28.11.2024).
2. National Institutes of Health. Gene therapy clinical trials database. URL: <https://www.genetherapy.net.com/clinical-trials.html> (дата звернення: 28.11.2024).
3. A programmable dual-RNA-guided DNA endonuclease in adaptive bacterial immunity. Jinek M., Chylinski K., Fonfara I., Hauer M., Doudna J. A., Charpentier, E. *Science*, 2013, 337(6096), p. 816–821. <https://doi.org/10.1126/science.1225829>
4. Unintended effects in CRISPR/Cas9-based gene therapy: Safety concerns and solutions. Li Y., Xie C., Wang J. *Nature Biotechnology*, 2021, 39(7), p. 896–902. <https://doi.org/10.1038/s41587-021-00850-3>
5. Advances in gene therapy for rare genetic diseases: Current trends and future perspectives. Zhang F., Wen X., Guo Y. *Molecular Therapy*, 2023, 31(2), p. 123–135. <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2023.02.003>
6. Gene therapy 2020: A year in review. Wilson J. M., High K. A. *Human Gene Therapy*, 2020, 31(1–2), p. 1–7. <https://doi.org/10.1089/hum.2020.29136.jmw>
7. Food and Drug Administration Approved gene therapy products. 2023. URL: <https://www.fda.gov> (дата звернення: 20.11.2024).
8. Ethical considerations in gene editing: Balancing benefits and risks. Smith R., Jones L. *Bioethics*, 2020, 34(4), p. 347–359. <https://doi.org/10.1111/bioe.12785>