**Существуют ли расы?**

Майкл Бамшед, Стив Олсон

Находясь на многолюдной улице мегаполиса, приглядитесь к беспрерывному потоку несущихся мимо людей, и вы увидите всё многообразие внешних признаков современного человечества. Перед глазами промелькнут лица с молочно-белой, жёлтой и тёмно-шоколадной кожей, шевелюры из прямых, волнистых или курчавых волос. Подобные морфологические признаки (наряду с географической областью происхождения и культурными традициями людей) мы чаще всего используем для подразделения всего человеческого рода на группы, именуемые расами. Но насколько оправданно понятие „раса“ с биологической точки зрения? Несут ли биологические признаки, такие как цвет глаз, волос и кожи, достоверную информацию о генетической конституции человека? К тому же критерии определения расовой принадлежности в разных регионах планеты не одинаковы. Так, человека, которого в США назовут чёрным, в Бразилии сочтут за белого, а в Южной Африке — за цветного.

И тем не менее расхожие представления о расах порой оказываются эффективными при разграничении людей на группы в соответствии с их генетической предрасположенностью к определённым болезням. Серповидно-клеточная анемия, к примеру, наиболее широко распространена среди жителей Африки и Средиземноморья, а кистозный фиброз (муковисцидоз) — среди коренных европейцев. Результаты исследований указывают и на то, что у афро-американцев чувствительность к ряду лекарств, предназначенных для лечения сердечно-сосудистых заболеваний, намного меньше, чем у представителей других групп.

На протяжении последних лет учёные пристально изучали генетическую конституцию популяций людей в разных регионах планеты, пытаясь выявить связь между их происхождением и распространением различных заболеваний. Результаты исследований позволяют ответить на ряд вопросов, издавна вызывавших горячие споры в научном мире. Можно ли на основании генетической информации идентифицировать группы людей, имеющих общее происхождение, и определять принадлежность человека к той или иной группе? Будет ли такое распределение соответствовать разделению людей на группы на основании общепринятых представлений о расах? И, наконец, даёт ли разграничение (на основании традиционных принципов или генетического сходства) какую-либо полезную информацию о восприимчивости людей к той или иной болезни или их чувствительности к лекарственным препаратам?

На первый вопрос можно дать чёткий утвердительный ответ, на второй — чёткий отрицательный, а на третий — утвердительный ответ с некоторыми оговорками. Некоторые группы различаются генетически, но разграничение людей на группы зависит от того, какие именно гены изучаются. Проще говоря, благодаря природе генов, определяющих цвет кожи, вас могут отнести к одной группе, а по другим характеристикам — к другой. В многочисленных исследованиях было показано, что генетическое разнообразие людей на 90% обусловлено различиями, возникавшими внутри популяций, живших на каком-нибудь континенте, и лишь на 10% — различиями между континентальными популяциями. Иными словами, в среднем генетические различия в пределах какой-либо популяции людей выражены гораздо сильнее, чем различия между двумя популяциями. А это значит, что представители различных популяций отличаются друг от друга лишь чуть больше, чем представители одной и той же популяции.

**Классификация людей**

100 тысяч лет назад люди современного анатомического типа вышли за пределы Африки и начали заселять другие части света. С тех пор численность нашего вида сильно увеличилась. Эти события сильно повлияли на структуру ДНК человека.

Для оценки степени родства между группами людей генетики используют мельчайшие различия (полиморфизмы) в структуре ДНК (например, различия в последовательности пар нуклеотидов). Как правило, полиморфизмы присутствуют не в генах, а потому прямого влияния на проявление тех или иных признаков не оказывают. Некоторые полиморфизмы, однако, затрагивают гены и поэтому могут усилить индивидуальные различия в проявлении внешних признаков, а также привести к развитию генетических заболеваний.

Расшифровав геном человека, учёные выявили миллионы полиморфизмов. Их распределение в популяциях людей отражает историю развития этих популяций и влияние на этот процесс факторов естественного отбора. Идеальным генетическим инструментом для разграничения групп людей мог бы быть полиморфизм, присутствующий в геноме всех представителей одной группы и отсутствующий у представителей всех других популяций. Однако такого полиморфизма, к сожалению, не существует: основные группы людей обособились сравнительно недавно и подверглись слишком сильному смешению.

Но для грубого распределения по группам можно воспользоваться полиморфизмами, возникающими с неодинаковой частотой в разных регионах планеты. Одно из семейств таких полиморфизмов составляют полиморфизмы Alu — короткие участки ДНК с одинаковой последовательностью нуклеотидов. Время от времени Alu реплицируются, и образующиеся копии непредсказуемым образом внедряются в новые сайты той же или другой хромосомы (присутствие Alu на новом месте, как правило, не отражается на функционировании соседних генов). Коль скоро произошла такая вставка Alu-элемента, он может оставаться на новом месте неопределённо долгое время, передаваясь из поколения в поколение. А значит, если два человека — носители одинаковой Alu-последовательности в одном и том же месте генома, то они должны иметь общего предка, наделившего их специфическими сегментами ДНК.

**Обзор: Генетика рас**

 Цвет кожи, текстура волос и прочие внешние признаки, на которых основаны традиционные представления о расах, определяются некоторой совокупностью генов. Но представители одной и той же расы могут значительно отличаться друг от друга другими генами. Соответственно, у представителей разных рас может быть большее генетическое сходство, чем у представителей одной и той же расы.

 Исследователи научились использовать генетические данные для разграничения крупных популяций людей в соответствии с географией их происхождения. Этот подход, однако, не позволяет идентифицировать популяции, подвергавшиеся в прошлом интенсивному смешению с другими группами людей.

 Споры по поводу значения расовых генетических различий для медицинской практики не утихают и сегодня.

В исследовании, проведённом Майклом Бамшедом совместно с учёными из Университета штата Юта, Линном Джордем (Lynn B. Jorde), Стивеном Вудингом (Stephen Wooding) и Скоттом Уоткинсом (W. Scott Watkins), а также Марком Батцером (Mark A. Batzer) из Университета штата Луизиана, было изучено 100 различных полиморфизмов Alu у 565 человек, родившихся в Азии, Европе и регионах Африки, расположенных южнее Сахары. В первую очередь учёные определяли, является ли каждый из 565 обследованных человек носителем всех 100 Alu. Затем удаляли с полученных образцов биологического материала идентификационные этикетки (со сведениями о месте рождения и принадлежности к той или иной этнической группе) и „сортировали“ людей по группам исключительно на основании генетической информации.

Проведённый анализ позволил выделить четыре группы людей. Когда биологические образцы вновь были снабжены своими опознавательными знаками, оказалось, что две группы целиком состояли из уроженцев Африки, причём одну из них почти полностью составляли пигмеи мбути. Каждая из двух других групп включала либо только европейцев, либо только уроженцев Восточной Азии. Как показали результаты исследования, чтобы установить с точностью до 90%, на каком континенте родился человек, достаточно изучить 60 полиморфизмов Alu. Анализ 100 полиморфизмов позволяет определить место происхождения человека с точностью до 100%.

Результаты исследований (см., например, статью Л. Животовского и Э. Хуснутдиновой „Генетическая история человечества“ в №7 журнала „В мире науки“ за 2003 г.) показывают, что генетический анализ действительно позволяет разделять группы людей в соответствии с их географическим происхождением. Этот подход, однако, требует большой осторожности. Наиболее легко разграничиваются группы, сильно разобщённые географически и обнаруживающие наиболее выраженные генетические различия. Когда Бамшед воспользовался 100 полиморфизмами Alu, чтобы квалифицировать в качестве отдельной группировки выборку жителей Южной Индии, оказалось, что у индийцев гораздо большее генетическое сходство либо с европейцами, либо с азиатами. Другими словами, поскольку Индия испокон веков подвергалась сильному генетическому влиянию со стороны европейцев и жителей Восточной Азии, население этого субконтинента невозможно отнести к самостоятельному кластеру. Поэтому мы пришли к выводу, что для разграничения группировок, подвергавшихся в ходе исторического развития интенсивному смешению с другими многочисленными популяциями людей, необходим анализ многих сотен или даже тысяч полиморфизмов.

**Расы и гены**

Если генетические данные позволяют подразделять людей на группы, возникает закономерный вопрос: отвечают ли общепринятые представления о расах определяющим их генетическим различиям? В некоторых случаях такое соответствие действительно существует, но так бывает далеко не всегда. Так люди, как правило, разделяют своих собратьев на расы на основании цвета кожи и черт лица, т. е. признаков, на формирование которых влияет естественный отбор. Но группы людей с одинаковыми физическими характеристиками, возникшими в результате естественного отбора, могут значительно различаться в генетическом отношении. Жители африканской суб-Сахары и австралийские аборигены могут иметь одинаковую пигментацию кожи (адаптация к сильному солнечному излучению), но отличаться генетически.

И наоборот: две генетически сходные группы могут подвергнуться воздействию неодинаковых факторов естественного отбора. Это может усилить некоторые различия между группами, и по внешнему виду их представители будут различаться гораздо сильнее, чем по генетической сути. Поскольку на формирование таких признаков, как, например, цвет кожи, влияет естественный отбор, они далеко не всегда отражают те популяционные процессы, которые были ответственны за распределение нейтральных полиморфизмов (типа Alu-последовательностей) или тандемных повторов. А следовательно, внешние признаки или полиморфизмы, подверженные действию естественного отбора, — не слишком надёжные критерии для распределения человека в ту или иную этническую группу, и заставляют иногда предполагать генетическое родство там, где его нет.

О том, насколько трудно бывает определить групповую принадлежность людей, свидетельствует и изучение различных популяций населения США. Большинство тех, кто считает себя афро-американцами, имеют предков, сравнительно недавно покинувших пределы Западной Африки, а по частоте полиморфизмов западные африканцы обычно значительно отличаются от европейцев, азиатов и коренных индейцев. Но доля западноафриканских полиморфизмов у афро-американцев сильно варьирует, т. к. на протяжении нескольких веков они подвергались интенсивному смешению с выходцами из различных областей Африки и иных частей света.

|  |
| --- |
| Генетическое разнообразие человечества |

Исследования, проведённые Марком Шрайвером (Mark D. Shriver) и Риком Киттлсом (Rick A. Kittles) из Университета Хауарда, позволили определить набор полиморфизмов, с помощью которого учёные оценивали у отдельных людей долю генов, происходящих из разных регионов планеты. Было установлено, что вклад западных африканцев в геном афро-американцев составляет 80%, но у разных жителей страны он варьирует от 20 до 100%. Эффект смешения групп проявляется и у многих людей, убеждённых в том, что их предки были исключительно европейцами. По данным Шрайвера, 30% американцев, считающих себя белыми, в действительности имеют менее 90% генов европейского происхождения. Таким образом, сведения, которые даёт большинство американцев о своём происхождении, далеко не всегда соответствуют их генетическому профилю. Как, впрочем, и расовая принадлежность человека, установленная на основании традиционных представлений о расах, далеко не всегда отражает его генетическую конституцию.

**Гены, расы и болезни**

Понимание связи между расами и генетическими различиями имеет важное практическое значение. Некоторые полиморфизмы, частота которых в разных этнических группах различается, напрямую связаны со здоровьем людей. Так, мутации, ответственные за серповидно-клеточную анемию и некоторые формы кистозного фиброза (муковисцидоза), возникают в результате генетических изменений, особенно часто развивающихся у жителей Африки и Европы. Соответственно, они призваны защищать людей от распространённых в этих регионах болезней. У людей, перенявших только одну копию серповидно-клеточного полиморфизма, обнаруживается устойчивость к малярии, а люди с одной копией муковисцидозного полиморфизма менее предрасположены к обезвоживанию организма вследствие холеры. Сами же эти генетические заболевания возникают только у тех, кто унаследовал от родителей по две копии защитных мутаций.

|  |
| --- |
| Генетика для демографов |

Генетическими различиями можно объяснить и неодинаковую устойчивость людей к вирусу СПИДа. У некоторых счастливчиков имеются выпадения небольших участков ДНК в обеих копиях гена, кодирующего образование особых хемокиновых рецепторов (ССR5) на поверхности клеток. Соответственно, у них ССR5 на поверхности клеток отсутствуют. Поскольку большинство разновидностей вируса, вызывающего СПИД, могут проникать в клетки только после предварительного связывания с рецепторами ССR5, к ВИЧ-1-инфекции такие люди невосприимчивы. Полиморфизм в гене ССR5 обнаруживается почти исключительно у жителей Северо-Восточной Европы.

Некоторые полиморфизмы в гене ССR5 не препятствуют проникновению ВИЧ-1-инфекции, но влияют на сроки появления симптомов СПИДа и смерти больного. Одни из этих полиморфизмов порождают сходные эффекты во всех популяциях, где обнаруживается их присутствие, другие изменяют скорость развития инфекции лишь в некоторых группах. Так, например, один из подобных полиморфизмов замедляет прогрессирование болезни у евро-американцев, но ускоряет её развитие у афро-американцев. Сегодня учёные внимательно изучают подобные популяционные воздействия полиморфизмов в надежде применить полученные знания на практике — если, конечно, они научатся точно определять групповую принадлежность людей.

Знание „географических корней“ имеет большое значение и для лечения заболеваний, широко распространённых в определённых популяциях людей. Гипертензия, диабет и многие другие болезни возникают в результате кумулятивного действия полиморфизмов в нескольких генах, по отдельности вызывающих лишь слабые патогенные эффекты. Кроме того, полиморфизмы, провоцирующие определённые патологические эффекты в одной группе людей, могут порождать совершенно иные эффекты у представителей другой популяции. Это затрудняет использование выявленных полиморфизмов в терапии генетических болезней. А до тех пор, пока учёные не оценят вклад генетических и средовых факторов в развитие подобных заболеваний, врачи, пытающиеся отыскать наилучший подход к их лечению, могут руководствоваться сведениями о „географических предках“ своих пациентов.

**Расы и медицина**

Однако в последние годы вопрос о связи между групповой принадлежностью людей и их здоровьем вызывает горячие споры среди учёных. В январе 2003 г. FDA США одобрило сбор данных о расовой и этнической принадлежности больных при проведении любых клинических испытаний. Но ряд исследователей настаивают на отмене рекомендаций FDA, а коллег, проводящих клинические испытания, они призывают сосредоточиться на сборе данных о геноме больных. Они считают, что различия между группировками людей настолько малы, а отрицательный исторический опыт, связанный с расовой дискриминацией, настолько велик, что при проведении генетических и медицинских исследований не должно придаваться серьезного значения групповой принадлежности больных. По мнению же других специалистов, оценить вклад генетических и средовых различий в развитие болезней невозможно без знания групповой принадлежности людей (включая и обычное определение рас на основе традиционных расовых характеристик, как, например, цвет кожи).

|  |
| --- |
| Кое-что о фотопортретах.  Серия фотопортретов на странице была создана нью-йоркской художницей Нэнси Берсон (Nancy Burson) с помощью изобретённой ею „Машины для моделирования человеческих рас“. Это устройство изучает фотографию конкретного человека (в данном случае — белой женщины) и, изменяя его черты в соответствии с традиционными представлениями о расовых признаках, показывает, как он мог бы выглядеть, если бы относился к другой расе. „Машина“ была одним из самых популярных экспонатов на лондонской выставке, посвящённой началу третьего тысячелетия, привлекавших к себе толпы посетителей. Более подробную информацию о художнице и её работах можно найти в сети Интернет на сайте www.nancyburson.com |

Значение расовой принадлежности для медицинских исследований обсуждалось и в мартовском выпуске журнала New England Journal of Medicine. Авторы одной из статей — Джей Кауфман (Jay S. Kaufman) из Университета Северной Каролины в Чапел-Хилл и Рик Уорд (Ryk Ward) из Оксфордского университета — уверены, что расовая принадлежность не является тем адекватным критерием, которым могли бы руководствоваться врачи при подборе лекарств для своих пациентов. Учёные ссылаются на два факта, выявленные при наблюдении за группами больных разной расовой принадлежности: 1. комбинация некоторых сосудорасширяющих препаратов оказалась гораздо более эффективной для лечения сердечной недостаточности у больных африканского происхождения, и 2. ингибиторы ангиотензин-превращающего фермента (АПФ) не вызывали у этих пациентов каких-либо выраженных терапевтических эффектов. А в другой статье группа исследователей, возглавляемая Нилом Ришем (Neil Risch) из Стэнфордского университета, отстаивает противоположную точку зрения: поскольку расовые или этнические группы людей скорее всего различаются генетически, расовые различия могут иметь большое значение при выборе терапевтического подхода. Авторы ссылаются на результаты исследования, показавшего, что частота осложнений при диабете II типа наиболее тесно коррелирует с расовой принадлежностью больных (даже если учитывается их уровень образования и доходов).

Во многих биомедицинских исследованиях принадлежность больных к той или иной группе определялась произвольно — на основании традиционных представлений о расах. Дискуссия о значении групповой принадлежности для клинической практики — наглядный пример того, насколько социальные и политические настроения в обществе влияют на формирование представлений о расах.

С незапамятных времён лучшие умы человечества задавались вопросом, откуда взялись различные группы людей и в каком родстве они состоят друг с другом. Учёные и философы строили догадки о том, почему их представители столь сильно различаются внешне и ограничиваются ли биологические различия между людьми только цветом кожи, разрезом глаз и другими внешними признаками. Новые генетические данные и последние методы анализа наконец-то приблизили нас к решению многих из этих загадок. Они помогут нам лучше понять собственную биологическую природу и осознать неразрывность родственных уз, объединяющих всех людей в единую генетическую семью.