

**ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ.
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА.
ПОДБОР ИНДИВИДУАЛЬНЫХ НОРМ И
СПОСОБОВ ЛЕЧЕНИЯ С УЧЕТОМ
ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПРОФИЛЯ
ПАЦИЕНТА.
ВЫЯВЛЕНИЕ ИНДИВИДУАЛЬНОЙ
ПОДВЕРЖЕННОСТИ
ПРОФЕССИОНАЛЬНЫМ И
СРЕДОВЫМ ФАКТОРАМ РИСКА**

Генетическое тестирование

Генетический тест – анализ части ДНК. С помощью генетического теста можно определить, есть ли изменения в определенном гене или хромосоме.

Есть три типа заболеваний, причиной которых являются генетические мутации:

1. хромосомные болезни. Хромосомные аномалии наблюдаются при повреждении одной или нескольких хромосом (например, обмен участками между хромосомами или утрата части хромосомы) или при наличии у человека числа хромосом, отличного от 46 (например, у людей с синдромом Дауна, которые имеют дополнительную 21-ую хромосому).

2. моногенные болезни. Моногенные болезни возникают в результате изменений одного гена.

3. Многофакторные генетические заболевания. Являются результатом взаимодействия изменений нескольких генов в сочетании с влиянием факторов внешней среды и образа жизни.

Типы генетических тестов:

1. Диагностические генетические тесты. Предназначены для диагностики генетических заболеваний у людей, у которых уже есть симптомы. Результаты этих тестов могут помочь выбрать метод лечения или иные способы решения проблем со здоровьем. Они также могут помочь решить проблему при сомнениях в диагнозе, давая возможность людям, по крайней мере, знать, от какой болезни они страдают.

2. Предиктивные генетические тесты. Проводятся людям, у которых еще нет симптомов заболевания. Их направляют на тестирование для выявления генетических изменений, которые могут свидетельствовать о риске развития заболевания в более позднем возрасте.

3. Тесты на носительство. Используются для идентификации людей, которые «несут» аллель гена, ассоциированный с определенным заболеванием (например, муковисцидозом). У носителей может не быть признаков заболевания, однако есть риск того, что их дети будут больны.

4. Фармакогеномные тесты. Проводятся для определения чувствительности человека к определенному виду терапии. Например, некоторые люди могут нуждаться в более высокой дозе лекарственного препарата, тогда как у других могут наблюдаться неблагоприятные реакции на определенные медикаменты.

Генетическая диагностика

Диагностика наследственной патологии является сложным и трудоемким процессом по причине того, что:

- существует большое количество наследственных болезней;
- присутствует разнообразие клинической картины и редкая встречаемость некоторых форм;
- наследственные болезни могут протекать сходно с ненаследственными и сопутствовать им.

Часто общего клинического обследования достаточно для диагностики наиболее известных наследственных болезней, но для полного исключения ошибки необходимо проведение специальных генетических методов обследования.

Поэтому ход постановки диагноза должен быть двухэтапным:

1. общее клиническое обследование больного в соответствии с современными требованиями;
2. при подозрении на конкретную наследственную болезнь необходимо проведение специализированного дифференциально-диагностического обследования.

Диагностика наследственных заболеваний — комплекс исследований, направленных на выявление генетических и хромосомных болезней до и после наступления беременности.

Методы диагностики наследственных заболеваний:

- ✓ составление генеалогической карты, если есть наследственная патология у членов семьи и родственников;
- ✓ генетическая диагностика родителей будущего ребенка на предмет носительства наследственных заболеваний;
- ✓ предимплантационная генетическая диагностика эмбриона (применяется при экстракорпоральном оплодотворении);
- ✓ пренатальная диагностика наследственных заболеваний у плода;
- ✓ скрининговые методы диагностики наследственных заболеваний у новорожденного.

Наибольшее значение имеет генетическая диагностика наследственных заболеваний у детей.

В зависимости от времени проведения исследований различают 3 вида:

- генетическое тестирование родителей до начала беременности;
- генетическое тестирование и скрининг беременных;
- генетическое тестирование и скрининг у новорожденных детей.

Медико-генетическое консультирование —

специализированный вид медицинской помощи населению, направленный на профилактику наследственных болезней.

Генетическое консультирование — врачебная деятельность, направленная на предупреждение рождения ребенка с наследственной патологией, на основе уточненного диагноза, а также консультирование по вопросам дальнейшего планирования семьи.

Цель медико-генетического консультирования:

- ✓ предупреждение появления на свет детей с неизлечимыми врожденными заболеваниями;
- ✓ в общепопуляционном смысле — снижение груза патологической наследственности и помощь семье в принятии правильного решения по вопросам планирования семьи.

Задачи медико-генетического консультирования:

1. установление точного диагноза наследственной патологии;
2. пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний различными методами (ультразвуковыми, цитогенетическими, биохимическими, молекулярно-генетическими);
3. определение типа наследования заболевания;
4. оценка величины риска рождения больного ребенка и оказание помощи в принятии решения;
5. пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения.

Показания для медико-генетического консультирования:

- ✓ установление точного диагноза или подозрение на наследственную болезнь в семье;
- ✓ рождение ребенка с врожденным пороком развития;
- ✓ задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка;
- ✓ повторные спонтанные аборты, выкидыши, мертворождения;
- ✓ женщины старше 35 лет;
- ✓ выявление патологии в ходе просеивающих программ:
 - близкородственные браки;
 - воздействие известных или возможных тератогенов в первые 3 месяца беременности;
 - неблагоприятное протекание беременности.

Генетическое консультирование включает четыре этапа:

1. диагностика;
2. прогнозирование;
3. заключение;
4. рекомендации (совет).

Первый этап начинается с уточнения диагноза наследственного заболевания. При необходимости по отношению к пациенту и родственникам можно применить генеалогический, цитогенетический, биохимический и другие специальные генетические методы. Врач-генетик может поставить перед другими специалистами конкретную задачу — распознать симптомы предполагаемой наследственной болезни у пациента или его родственников.

Второй этап направлен на определение прогноза потомства. Прогноз основывается на теоретических расчетах с использованием методов генетического анализа и вариационной статистики или на данных таблицы эмпирического риска.

На **третьем этапе** выносится заключение по результатам исследования.

Принято считать генетический риск:

- до 5% – низким;
- до 20% – средним;
- выше 20% – высоким.

Генетический риск средней и высокой степени расценивается как противопоказание к зачатию или прерыванию беременности.

Болезни, поддающиеся лечению, не являются противопоказанием к деторождению (аномалии цветового зрения, атеросклероз).

На **четвертом этапе** составляются рекомендации для дальнейшего принятия решения о деторождении.

Рекомендации о деторождении имеют значение:

- ✓ при летальных заболеваниях;
- ✓ при неподдающихся лечению аутосомных и сцепленных с полом доминантных и рецессивных болезнях;
- ✓ при хромосомных болезнях;
- ✓ при психических болезнях;
- ✓ при кровнородственных браках.

ВЫЯВЛЕНИЕ ИНДИВИДУАЛЬНОЙ ПОДВЕРЖЕННОСТИ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫМ И СРЕДОВЫМ ФАКТОРАМ РИСКА

Факторы риска – потенциально опасные для здоровья факторы экологического и социального характера, окружающей и производственной среды, факторы среды обитания, не зависящие от конкретного индивидуума и поведенческие, биологические, генетические (индивидуальные) факторы, повышающие вероятность развития заболеваний, их прогрессирования и неблагоприятного исхода.

Выявление генетических полиморфизмов и составление индивидуального **«генетического паспорта»** позволяет реализовать концепцию индивидуальной медицины, дать персональные рекомендации по профилактике, оценить необходимость более пристального врачебного контроля, назначить дополнительные исследования и консультации специалистов.

Учитывая то, что в развитие мультифакториальных заболеваний, как правило, вносят вклад сразу несколько генов, необходимо исследовать совокупность генетических полиморфизмов, объединенных в **генную сеть**.

Генная сеть — это группа координированно работающих генов, обеспечивающих формирование фенотипических признаков организма.

Таким образом, список **генетических маркеров**, необходимых для анализа, определяется в зависимости от поставленной задачи и факторов, влияющих на пациента.

БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!