



ЗДОРОВОЕ ПОТОМСТВО С ПОМОЩЬЮ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ

КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА – ОДНО ИЗ ВАЖНЕЙШИХ НАПРАВЛЕНИЙ СОВРЕМЕННОЙ МЕДИЦИНЫ, ПРИОБРЕТАЮЩИХ СЕГОДНЯ РЕАЛЬНОЕ ПРОФИЛАКТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ.



Основным методом профилактики наследственных болезней является медико-генетическое консультирование. Впервые в мире оно было организовано в 1929 году на базе Института нервно-психической профилактики С.Н. Давиденковым.

Подробнее о достижениях медико-генетического консультирования в мире и перспективах его развития в Казахстане рассказывает **Елена Леонидовна Дадали**, профессор, врач высшей категории, д.м.н., ведущий научный сотрудник Медико-генетического научного центра Российского государственного медицинского университета им. Н.И. Пирогова, клинический генетик, ведущий специалист в области наследственных болезней нервной системы в России.

Елена Леонидовна, прежде всего, расскажите, пожалуйста, немного о себе, о своей научной и практической деятельности.

В 1976 году я окончила в г. Москве Второй медицинский институт (ныне Российской государственный медицинский университет), факультет педиатрии. В студенческие годы проявляла большой интерес к генетике, поэтому поступила в аспирантуру клинической генетики, которая только открылась в нашем институте на кафедре нервных болезней. По окончании аспирантуры через некоторое время





стала работать в Институте медицинской генетики (сейчас это Медико-генетический научный центр), в котором в 1982 году было организовано научно-поликлиническое отделение для медико-генетического консультирования семей, отягощенных наследственными заболеваниями. И вот уже 30 лет я работаю в этом центре. С каждым годом сфера его деятельности расширяется, растет количество лабораторий. В год в научно-консультативном отделе проходят медико-генетическое консультирование 4-5 тыс. семей.

Я консультирую семьи, отягощенные различными наследственными заболеваниями, но основные мои приоритеты – это наследственные болезни нервной системы. Показано, что 30-40% от общего числа заболеваний нервной системы составляют наследственные заболевания. Около 40-50% детской смертности обусловлено наследственными болезнями, большинство которых не были диагностированы. При этом вероятность рождения второго ребенка с таким же заболеванием остается высокой, и родители рожают такого ребенка, не зная об этом риске.

Какова цель вашего визита в Алматы?

Я приехала по приглашению генетической лаборатории «TreeGene», с представителями которой познакомилась в ноябре прошлого года, когда приезжала прочесть в г. Астане цикл лекций. И вот такой же курс лекций по наследственным заболеваниям я провела в г. Алматы для неврологов, кардиологов, педиатров и акушеров-гинекологов. Сертификаты по окончании курса получили 280 слушателей.

С какими еще странами постсоветского пространства сотрудничает ваш центр?

После распада СССР Медико-генетический научный центр продолжал свою работу, и сейчас мы занимаем лидирующие позиции в генетических исследованиях не только на всем постсоветском пространстве, но и в мире. У нас самая крупная лаборатория ДНК-диагностики. Научно-техническая оснащенность центра позволяет диагностировать значительное число наследственных заболеваний нервной системы. Мы обучаем специалистов, снабжаем лаборатории реактивами, оказываем методическую помощь. Сотрудничаем почти со все-

ми странами СНГ. Это Казахстан, Украина, Беларусь, Молдова, Азербайджан, Армения, Узбекистан.

Как Вы оцениваете научно-технический потенциал нашей страны в области медико-генетических исследований?

В Казахстане все только начинается. Но есть большое желание, хорошо подготовленные специалисты, современное оборудование. Мы со своей стороны готовы делиться опытом. Но надо сказать, что полностью перенять все научные наработки в сфере диагностики заболеваний нельзя без предварительных популяционных исследований. В каждой стране, в том числе в вашей, есть свои особенности нозологического спектра и показателей распространенности наследственных заболеваний. Поэтому, возможно, необходимы определенные корректировки.

Наследственные болезни передаются главным образом в том случае, если болен один из родителей?

Нет, напротив, это наименее распространенный вариант. Наследственные болезни чаще всего возникают в потомстве здоровых родителей, являющихся носителями мутации в одном и том же гене, который передавался из поколения в поколение или в результате вновь возникшей мутации в половых клетках одного из родителей. Вообще любой человек является носителем мутации нескольких генов – от одного до семи. Когда вступают в брак носители мутаций в одном и том же гене, то с вероятностью 25% может родиться ребенок с наследственным заболеванием. Согласно статистике, не менее 5% детей рождается с наследственными заболеваниями. От рождения больного ребенка не застрахована ни одна супружеская пара, и даже у здоровых родителей (к сожалению) может родить ребенка с наследственным заболеванием.

Тогда получается, все родители обязательно должны проходить медико-генетическое исследование?

Это было бы неплохо. Недаром же поднимался вопрос о введении генетического паспорта. Если бы все супружеские пары проходили медико-генетическое обследование на наличие мутации в генах хотя бы четырех самых распространенных аутосомно-рецессивных заболеваний, их профилактика

была бы оптимизирована. Что касается введения генетического паспорта, мы считаем это преждевременным, нужны очень серьезные исследования, необходимо также брать во внимание и моральную сторону вопроса. Люди ведь все разные, по-разному воспринимают информацию, среди них могут быть и мнительные. Так, есть ряд болезней, к которым у человека есть предрасположенность. Но это только предрасположенность, она не фатальна, болезнь может и не проявиться, то есть человек может и не заболеть, если будет соблюдать профилактические меры: следить за уровнем сахара в крови, вести здоровый образ жизни, правильно питаться и т.д.





Какую информацию должна предоставить врачу-генетику супружеская пара, пришедшая к нему на прием?

Супруги должны предоставить информацию о своей родословной. Она поможет установить факт наследственной передачи и определить тип наследования. Так, например, есть болезни, передающиеся только по женской линии или только по мужской. Поэтому нужны данные о состоянии здоровья родственников, наличии тех или иных болезней в роду. Иногда врач может запросить результаты тех или иных обследований. Все это необходимо для того, чтобы помочь семье родить здорового ребенка или же не родить больного ребенка. Такая профилактика включает в себя дородовую (пренатальную) диагностику. Для этого, прежде всего, необходимо уточнить диагноз на молекулярно-генетическом уровне, это осуществляет лаборатория ДНК-диагностики. Затем рассчитать степень риска. Если она высокая, то идет разговор об инвазивной диагностике или применении ЭКО.

В каких случаях консультация генетика совершенно необходима? Кто входит в «группу риска»?

Консультация генетика обязательна для беременных женщин: если она старше 35 лет; если у нее был один или даже несколько выкидышей; если у супругов есть диагноз бесплодия или хроническое заболевание; если болен кто-то из родственников (проверить, не является ли данная болезнь наследственной); если супруги состоят в кровном родстве, неважно, какой степени.

Сейчас и в России, и в Казахстане акушеры-гинекологи проводят скрининг (массовое «просеивающее» исследование) беременных 1 и 2 триместров, для того, чтобы выявить в специфическом генетическом исследовании женщин, имеющих повышенный риск рождения ребенка с частыми хромосомными перестройками (синдромом Дауна, Эдвардса и Патау).

Существует ли возможность на все 100% выявить во время беременности, что ребенок рождается, например, с синдромом Дауна?

Уточнить наличие синдрома Дауна на 100% возможно только, проведя инвазивную диагностику. Для этого на различных сроках беременности можно исследовать клетки плода, выделенные из

консультация генетика обязательна для беременных женщин: если она старше 35 лет; если у нее был один или даже несколько выкидышей; если у супругов есть диагноз бесплодия или хроническое заболевание; если болен кто-то из родственников (проверить, не является ли данная болезнь наследственной); если супруги состоят в кровном родстве, неважно, какой степени.

ворсин хориона, амниотической жидкости или пуповинной крови. Забор клеток плода проводится пункционной иглой с соответствующим обезболиванием, под контролем УЗИ.

Елена Леонидовна, спасибо Вам за интересную и содержательную беседу. И в завершение, Ваши пожелания коллегам в Казахстане.

Здесь есть все возможности наладить медико-генетические исследования, раннюю диагностику и профилактику наследственных патологий: квалифицированные специалисты, оборудование, а также большое желание и воля. Конечно, нужна хорошая поддержка государства, и надеюсь, она у вас будет. Я желаю своим казахстанским коллегам успехов и настойчивости.