

Генетические гороскопы

Существует большое разнообразие генетических тестов. Сейчас не только врачи, но и обычные люди становятся активными потребителями услуг по генетическому тестированию. В наше время тестирование можно пройти через Интернет или послать образец на анализ в другой город. Разобраться в потоке новой информации, извлечь максимум пользы из того, что предлагает наука — сегодня это доступно каждому.



**Оксана
Макеева,**

руководитель
организации
научных исследо-
ваний НИИ
медицинской
генетики
СО РАМН

Переназначение генетических тестов может быть различным, их применяют для уточнения диагноза, для предсказания развития болезни у здорового человека, для планирования рождения здорового потомства.

Уточнение диагноза

Многие заболевания имеют схожие проявления, и иногда трудно точно поставить диагноз. Врач, заподозрив наследственное заболевание, может направить пациента на молекулярно-генетическую диагностику. Если выявляется мутация в гене, который «отвечает» за развитие заболевания, диагноз становится уже определенным. Человек начинает получать специфическое лечение. Некоторые виды генетической диагностики можно проводить еще до рождения ребенка. Семейная пара может обращаться в НИИ медицинской генетики на этапе планирования семьи и затем сразу после наступления беременности. Сейчас наука

движется к тому, чтобы диагностика проводилась до этапа оплодотворения. В «пробирке» яйцеклетку оплодотворяют, и когда зигота начинает делиться, одну клетку (это не вредит будущему ребенку) берут на анализ. Из нескольких зигот выбирают ту, которая не несет патологические мутации. Ее имплантируют в матку, и дальше беременность протекает естественным образом.

Многие заболевания начинают проявляться только в определенном возрасте или в условиях провоцирующих факторов внешней среды. Пример — случаи внезапной сердечной смерти у профессиональных спортсменов, причиной чему могут стать наследственная кардиомиопатия или аритмия. Людям с такими наследственными заболеваниями нельзя заниматься большим спортом. Выявление мутации является показанием к установке искусственного водителя ритма сердца, это действительно спасает жизнь и позволяет дожить до старости.

Наследственная предрасположенность

Диабет, рак, инсульт, инфаркт, шизофрения и многие другие заболевания возникают в результате взаимодействия нескольких сотен генов и других факторов риска: неблагоприятных условий среды. Науке до сих пор неизвестен исчерпывающий список генов, отвечающих

за диабет или гипертонию. А то, что уже известно, вполне можно тестировать. Тесты на распространенные заболевания отличаются от тестов на наследственные болезни, потому что они носят вероятностный характер и никогда не ответят со 100% точностью на вопрос, будет ли у человека инфаркт или рак. Тест может оценить риск относительно некоего среднего уровня. С одной стороны, это плохо, так как точность такой диагностики не очень велика, но с другой — природа оставляет нам шанс что-то изменить, избежать заболевания или отодвинуть возраст его проявления, диагностировать его и вовремя начать лечение.

В свое время НИИ генетики разработал несколько панелей генетических маркеров для тестирования наследственной предрасположенности к распространенным заболеваниям. Самым востребованным оказался тест на предрасположенность к тромбозам и осложненному течению беременности. В первую очередь, благодаря нашим «продвинутым» акушерам-гинекологам. Каждый месяц у нас в НИИ выполняются десятки таких анализов. Тестирование на предрасположенность к тромбозам имеет смысл при назначении гормональных контрацептивов, при неудавшихся беременностях, при планировании хирургических вмешательств, если у пациента или у его ближайших родственников уже были случаи тромбозов.

Знаете ли вы, что...

- для получения информации о человеке достаточно образца слюны;
- каждый новорожденный в Томске тестируется на 5 наследственных заболеваний;
- самый популярный в Томске генетический тест — на склонность к тромбозам и осложнению беременности;
- 85 % жителей Томска хотели бы узнать, чем они заболеют в будущем;
- в Европе и США у здоровых женщин из семей, где бывали случаи рака груди, и где генетический тест находит мутацию в гене BRCA1 или BRCA2, выполняется профилактическое удаление молочных желез (а иногда и яичников).

Тестирование по Интернету

Самые жаркие споры в медицинской литературе вызывают тесты на предрасположенность к заболеваниям, и в первую очередь потому, что они часто предлагаются потребителям напрямую (минуя врача), например, через Интернет. Многие медицинские генетики придерживаются мнения: «Это преждевременно. Мы еще не готовы». Другие же (включая нашего директора академика РАМН Валерия Пузырева) считают, что генетические тесты даже на их современном уровне развития почти не уступают в точности другим лабораторным анализам. Накопление информации по применению тестов на наследственную предрасположенность может продвинуть нас (науку, медицину и общество) далеко вперед. Кроме того каждый человек имеет право сам решить, нужно ему знать о будущих болезнях или нет,

и сможет ли он распорядиться этой информацией с пользой для себя. Конечно, оптимально обсудить результаты своего тестирования с лечащим врачом или врачом-генетиком.

Среди последних разработок, сделанных в НИИ медицинской генетики СО РАМН, — биочип на предрасположенность к сердечно-сосудистым заболеваниям. Он включает анализ 32 точек (мутаций, полиморфизмов) в доказанных генах, отвечающих за различные сердечно-сосудистые заболевания (артериальную гипертензию, ишемическую болезнь сердца и сердечную недостаточность, диабет 2 типа).

Еще более захватывающие перспективы мы связываем с проектом «Мой ген» (www.i-gene.ru). Это российский аналог самой известной американской компании геномного интернет-сервиса «23andMe». Благодаря проекту любой человек может заказать анализ своего генома, получив пробирку для сбора образца слюны и отправив свой биообразец курьерской почтой. Через полтора месяца можно узнать результаты анализа на подверженность примерно к 50 заболеваниям (инфаркт миокарда, рак толстой и прямой кишки, шизофрения, близорукость, рак легкого, ревматоидный артрит и другие). Также можно получить генетический анализ некоторых физических свойств и характеристик личности (уровень IQ, креативность, склонность к поиску новизны, тем-

перамент, продолжительность жизни, цвет глаз и волос). Этот же сервис поможет определить ваше происхождение по отцовской и материнской линиям, увидеть «свою точку» на карте России (Европы, Азии или другой страны мира).

Первыми пользователями «Мой ген» в Томске стали директор НИИ медицинской генетики СО РАМН академик Валерий Пузырев и заместитель директора по науке профессор Вадим Степанов, а также несколько любознательных томских бизнесменов и политиков. В течение месяца НИИ генетики, московская компания «Геноаналитика» и томская инновационная компания «Геномная диагностика» будут осуществлять в Томске пилотный проект по изучению интереса томичей к этому виду диагностики. Несколько тестов мы предложим известным томским журналистам на условиях публикации их личных впечатлений от тестирования. Если кто-то из читателей журнала «Персона» захочет испытать данный геномный сервис на себе, вы можете позвонить к нам в институт по телефону 20-04-73. П

Оксана МАКЕЕВА

