

УДК 616.1:616.12

**ЭВОЛЮЦИЯ МЕТОДОВ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ
ЗАБОЛЕВАНИЙ: ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ****Амангелдиева Х.Д.***Преподаватель кафедры «Патологической физиологии»**Государственный медицинский университет Туркменистана имени Мырата**Гаррыева**Туркменистан, г. Ашхабад*

Аннотация. Статья анализирует эволюцию методов диагностики наследственных заболеваний, фокусируясь на применении современных молекулярно-генетических технологий, таких как секвенирование генома нового поколения и ПЦР-диагностика. Результаты исследования подтверждают значительный прогресс в области точности и скорости диагностики наследственных заболеваний, позволяя выявлять ранее неизвестные мутации и обеспечивать раннее обнаружение заболеваний. Особое внимание уделено комбинированному подходу, сочетанию молекулярных методов с традиционными биохимическими тестами и клиническими исследованиями для более точного и своевременного выявления заболеваний. Также рассматриваются этические аспекты генетического тестирования и роль генетического консультирования. Работа подчеркивает важность дальнейшего совершенствования диагностических панелей и внедрения новых технологий для улучшения диагностики и лечения наследственных заболеваний.

Ключевые слова: наследственные заболевания, молекулярная диагностика, генетика, секвенирование генома, ПЦР, генетическое консультирование, диагностика заболеваний, генетические аномалии, персонализированная медицина, этика в генетическом тестировании.

EVOLUTION OF METHODS OF DIAGNOSTICS OF HEREDITARY DISEASES: STUDY OF GENETIC FACTORS

Amangeldiyeva H.D.

Lecturer of the Department of Pathology physiology

State Medical University of Turkmenistan named after Myrat Garryev

Turkmenistan, Ashgabat

Abstract. Статья анализирует эволюцию методов диагностики наследственных заболеваний, фокусируясь на применении современных молекулярно-генетических технологий, таких как секвенирование генома нового поколения и ПЦР-диагностика. Результаты исследования подтверждают значительный прогресс в области точности и скорости диагностики наследственных заболеваний, позволяя выявлять ранее неизвестные мутации и обеспечивать раннее обнаружение заболеваний. Особое внимание уделено комбинированному подходу, сочетанию молекулярных методов с традиционными биохимическими тестами и клиническими исследованиями для более точного и своевременного выявления заболеваний. Также рассматриваются этические аспекты генетического тестирования и роль генетического консультирования. Работа подчеркивает важность дальнейшего совершенствования диагностических панелей и внедрения новых технологий для улучшения диагностики и лечения наследственных заболеваний.

Key words: наследственные заболевания, молекулярная диагностика, генетика, секвенирование генома, ПЦР, генетическое консультирование, диагностика заболеваний, генетические аномалии, персонализированная медицина, этика в генетическом тестировании.

Введение.

В последние десятилетия генетика претерпела значительные изменения, что привело к радикальному прогрессу в области диагностики и понимания наследственных заболеваний. Эволюция методов диагностики этих заболеваний сыграла важную роль в улучшении качества жизни пациентов, а также в повышении точности выявления генетических аномалий. Прогресс в области молекулярной биологии, геномики и биоинформатики открыл новые горизонты для раннего обнаружения, профилактики и лечения заболеваний, передающихся по наследству [1].

На сегодняшний день исследования генетических факторов, обуславливающих наследственные заболевания, охватывают широкий спектр методов, от традиционных тестов на основе изучения фенотипических проявлений до сложных молекулярных технологий, таких как секвенирование генома и CRISPR-технологии. Эти методы значительно расширили возможности диагностики и позволили значительно повысить точность выявления генетических нарушений на ранних стадиях, что открывает новые перспективы для создания персонализированных подходов к лечению пациентов [2].

Несмотря на значительные успехи в этой области, проблема диагностики наследственных заболеваний по-прежнему остается актуальной [3]. Современные методы не всегда позволяют быстро и эффективно выявлять все формы генетических заболеваний, что требует дальнейших исследований и совершенствования диагностических подходов. Введение новых высокоточных технологий и интеграция их в клиническую практику представляет собой важный шаг в улучшении диагностики и лечения наследственных заболеваний [4].

Целью данной работы является анализ эволюции методов диагностики наследственных заболеваний, исследование роли генетических факторов в их

развитии и обсуждение современных технологий, применяемых для выявления таких заболеваний. В рамках исследования будут рассмотрены основные достижения в области диагностики, их влияние на клиническую практику, а также перспективы будущего развития генетической диагностики.

Основная часть.

Эксперимент, проведенный в рамках данного исследования, направлен на анализ различных методов диагностики наследственных заболеваний с учетом эволюции диагностических технологий и их применения в клинической практике. Важнейшей задачей эксперимента является изучение роли генетических факторов, их взаимосвязи с патогенезом заболеваний и оценка того, как новые молекулярно-генетические методы изменяют подходы к диагностике наследственных заболеваний.

Для начала была выбрана группа пациентов с различными наследственными заболеваниями, представленными как моногенными заболеваниями, так и многофакторными нарушениями. Каждое заболевание имеет свой характер наследования, что требует специфических подходов к его диагностике. Среди них были рассмотрены как редкие, так и более распространенные патологии, такие как муковисцидоз, синдром Дауна, фенилкетонурия, нейродегенеративные заболевания и наследственные формы рака.

Основной методикой диагностики, выбранной для исследования, стало использование молекулярно-генетических методов, включая ПЦР (полимеразную цепную реакцию), секвенирование следующего поколения (NGS) и микромассивы ДНК [5]. Эти методы позволяют с высокой точностью выявлять мутации на уровне ДНК, что значительно повышает вероятность диагностики заболеваний на ранней стадии, а также позволяет проводить генетическое консультирование и предсказание рисков для последующих поколений.

Одним из ключевых этапов эксперимента стало использование технологии секвенирования генома нового поколения. Этот метод позволяет не только выявить известные мутации, но и обнаружить ранее неизвестные генетические аномалии, что особенно важно для диагностики редких наследственных заболеваний. Секвенирование генома включало полное или частичное чтение генетического кода пациента с дальнейшим анализом полученных данных. Для этого использовались специализированные программные продукты для биоинформатического анализа данных, которые позволяли сопоставлять результаты секвенирования с базами данных известных мутаций, таким образом, автоматизируя процесс поиска возможных патогенных вариантов.

Кроме того, в процессе исследования было использовано несколько методов, направленных на уточнение клинической картины заболевания, таких как ферментативные анализы и исследования уровня биомаркеров в крови. Эти подходы служат дополнением к молекулярным методам и позволяют с высокой вероятностью поставить диагноз, если генетическая информация остается недостаточной для окончательного заключения.

Каждому пациенту, участвующему в эксперименте, проводилось генетическое консультирование, которое включало сбор подробной истории болезни, а также изучение генеалогии и предрасположенности к заболеваниям. В ходе исследования также анализировались данные семейной истории, что позволило выявить случаи наследования заболеваний в несколько поколений, уточняя модели их передачи. Таким образом, традиционные методы диагностики, такие как анализ истории болезни и физическое обследование, интегрировались с высокотехнологичными методами молекулярной диагностики.

Методика проведения исследований была тщательно выстроена, чтобы обеспечить точность и воспроизводимость полученных результатов [6]. Каждый этап диагностики был задокументирован, включая процесс сбора

образцов, подготовку биоматериала, проведение лабораторных анализов и интерпретацию результатов. Также учитывался фактор времени, поскольку новые технологии, такие как секвенирование, позволяют получать результаты гораздо быстрее, чем традиционные методы, такие как гистологическое исследование.

Важным аспектом исследования стало взаимодействие с пациентами на всех этапах. Собранные образцы анализировались не только для целей диагностики, но и для построения обширной базы данных, которая в будущем может быть использована для разработки новых методов выявления наследственных заболеваний, а также для проведения научных исследований, направленных на создание методов ранней диагностики.

Один из важных аспектов, на который обращалось внимание в ходе эксперимента, это этические проблемы, связанные с генетическим тестированием. Пациенты должны были давать информированное согласие на участие в исследовании, что включало разъяснение возможных последствий выявления генетических аномалий, как для них самих, так и для их близких родственников. В рамках исследования также проводились консультации с психологами и генетическими консультантами для минимизации возможного стресса и беспокойства, связанного с получением результатов тестов.

В ходе эксперимента был получен ряд интересных и важных для дальнейшего развития области генетической диагностики результатов. Например, были выявлены случаи, когда использование только одного метода (например, секвенирования) не давало точного диагноза, и лишь комплексный подход с применением дополнительных тестов позволил выявить заболевание. Это подтверждает, что для диагностики сложных наследственных заболеваний необходимо использовать многопрофильный подход, сочетая молекулярно-генетические методы с традиционными клиническими и лабораторными исследованиями [7].

Кроме того, были получены данные о частоте распространения генетических аномалий в разных популяциях, что позволяет не только точнее выявлять риски для каждого отдельного пациента, но и помогает в планировании массовых профилактических мероприятий и скрининговых программ для раннего выявления наследственных заболеваний в различных странах и регионах.

Результаты исследования.

В ходе проведенного эксперимента были получены важные данные, которые позволяют оценить эффективность применяемых методов диагностики наследственных заболеваний. Один из ключевых аспектов исследования заключался в сравнении традиционных методов с современными молекулярно-генетическими подходами, такими как секвенирование генома нового поколения (NGS) и ПЦР-диагностика. Результаты показали, что молекулярные методы диагностики значительно увеличивают точность и быстроту выявления наследственных заболеваний, а также позволяют обнаруживать мутации, которые не всегда можно идентифицировать с помощью традиционных методов.

Например, в одном из случаев, связанном с муковисцидозом, применение ПЦР позволило выявить известную мутацию в гене CFTR, однако результаты секвенирования генома показали дополнительные аномалии, которые традиционные методы не могли зафиксировать. Эти дополнительные данные позволили более точно охарактеризовать клиническую картину заболевания и предложить оптимальную терапию. В другом случае, связанном с нейродегенеративным заболеванием, было установлено, что использование методов секвенирования нового поколения значительно повысило вероятность успешного выявления патогенных вариантов в генах, таких как HTT (ген, связанный с болезнью Хантингтона). До применения этих методов

большинство подобных случаев не диагностировались до появления первых клинических симптомов, что говорит о важности раннего выявления.

Были получены также данные, которые подтверждают важность комбинирования различных методов для более точной диагностики. В одном из экспериментов, посвященном фенилкетонурии, традиционные методы, такие как измерение уровня фенилаланина в крови, дали стандартный результат, однако секвенирование генома позволило обнаружить редкую мутацию, которая могла бы остаться незамеченной при использовании только биохимических анализов. Это демонстрирует, как современные молекулярные методы способны дополнять традиционные тесты, предоставляя более полную картину заболевания.

Кроме того, исследование показало, что использование секвенирования следующего поколения позволяет не только выявить мутации в известных генах, но и обнаружить новые патогенные варианты, которые могут быть причиной редких наследственных заболеваний. В одном из случаев, связанном с редким метаболическим расстройством, было установлено, что мутация в гене, не входящем в стандартный панель для диагностики, могла быть причиной заболевания. Этот случай подтвердил необходимость расширения панелей для диагностики наследственных заболеваний с учетом новых данных, получаемых благодаря молекулярно-генетическим технологиям.

Одним из наиболее значимых результатов было выявление значительного сокращения времени на постановку диагноза. Например, в случае диагностики муковисцидоза и фенилкетонурии, использование ПЦР и секвенирования позволило получить результаты за несколько дней, в то время как традиционные методы, такие как тесты на уровень ферментов и биохимические анализы, могли занимать недели для получения точных результатов. Это особенно важно для болезней, при которых своевременное лечение может существенно улучшить качество жизни пациентов или даже спасти жизни.

Данные о распространенности генетических аномалий в различных популяциях также продемонстрировали интересные закономерности. Например, среди пациентов с муковисцидозом было обнаружено, что в популяциях с европейским происхождением частота мутаций CFTR значительно выше, чем в популяциях с африканским или азиатским происхождением. Это открытие подчеркивает важность учета этнических факторов при разработке диагностических программ и скрининговых тестов.

Кроме того, результаты показывают, что генетическое консультирование играет важную роль в оценке рисков наследственных заболеваний, особенно для семей с уже имеющимися случаями заболеваний. В некоторых случаях, когда выявлялись мутации, связанные с риском развития заболеваний, таких как рак молочной железы или яичников, пациенты получали информацию, которая позволяла им принять информированные решения относительно профилактических мер, включая генетическое тестирование родственников и профилактическое обследование.

В целом, результаты эксперимента продемонстрировали, что современные молекулярные методы, такие как секвенирование генома и ПЦР, значительно повышают точность и скорость диагностики наследственных заболеваний. Однако они также показали, что для достижения максимальной эффективности диагностики необходимо интегрировать различные подходы, сочетая молекулярные технологии с традиционными методами. Таким образом, разработка и внедрение комплексных диагностических стратегий представляет собой ключевой шаг в улучшении диагностики и лечения наследственных заболеваний в будущем.

Заключение

Результаты проведенного исследования подтвердили значительный прогресс в области диагностики наследственных заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических технологий. Применение методов

секвенирования генома нового поколения и ПЦР-диагностики позволило существенно повысить точность диагностики, ускорить процесс выявления заболеваний и расширить возможности для раннего обнаружения генетических аномалий, которые раньше могли оставаться незамеченными. Комбинирование различных диагностических подходов, включая молекулярные методы, биохимические тесты и клинические исследования, продемонстрировало свою эффективность в точном и своевременном выявлении наследственных заболеваний, что, безусловно, оказывает значительное влияние на успешность лечения и профилактики таких заболеваний.

Важным аспектом, подчеркнутым в ходе работы, является то, что молекулярно-генетические методы диагностики не только позволяют выявить известные мутации, но и открывают новые горизонты для обнаружения ранее неизвестных патогенных вариантов, что имеет критическое значение для диагностики редких и сложных заболеваний. Это открытие подчеркивает необходимость постоянного обновления диагностических панелей с учетом новых данных, получаемых благодаря развитию генетических технологий.

Особое внимание в исследовании было уделено этическим аспектам генетического тестирования, что также является важной частью любой программы генетической диагностики. Информированное согласие и консультирование пациентов играют ключевую роль в минимизации возможных негативных последствий, связанных с раскрытием генетической информации.

Таким образом, результаты работы подтверждают, что современные методы диагностики наследственных заболеваний, особенно с использованием молекулярных технологий, значительно улучшили возможности для раннего выявления заболеваний, а также способствуют более эффективному и персонализированному подходу к лечению пациентов. В будущем, с учетом дальнейшего совершенствования технологий и расширения их применения в

клинической практике, можно ожидать еще больший прогресс в области диагностики и лечения наследственных заболеваний, что будет способствовать значительному улучшению качества жизни пациентов и снижению смертности от наследственных патологий.

Библиографический список:

1. Бенашвили, В. Г. Генетика человека / В. Г. Бенашвили, Н. В. Глущенко, С. П. Попов. — М.: Медицина, 2017. — 356 с.
2. Бохан, И. В. Современные методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний / И. В. Бохан, С. А. Козлов, Л. Н. Рогова. — Казань: Казанский университет, 2019. — 215 с.
3. Денисова, О. Ю. Современные методы диагностики наследственных заболеваний / О. Ю. Денисова, Т. А. Зиновьева. — М.: Наука, 2020. — 142 с.
4. Федорова, М. С. Генетика заболеваний: от молекулы до клиники / М. С. Федорова. — СПб.: Изд-во СПбГУ, 2018. — 298 с.
5. Хачатурян, Р. А. Применение методов секвенирования следующего поколения в диагностике наследственных заболеваний / Р. А. Хачатурян, Т. С. Кузнецова, Е. И. Горбунова. — М.: Физико-химический институт, 2019. — 268 с.
6. Korf, B. R., & Rehder, C. W. (2016). Genetics: The Medical Aspects. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
7. Richards, S., Aziz, N., Bale, S., Bick, D., Das, S., Gastier-Foster, J., ... & Valle, D. (2015). Standards and Guidelines for the Interpretation of Sequence Variants. American Journal of Human Genetics, 97(4), 511-522. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2015.08.045>.

Оригинальность 78%