

Антонян П.А.

студент

4 курс, факультет «Публичное управление и социальные

коммуникации»

Сибирский государственный университет путей сообщения

Россия, г. Новосибирск

КЛАССИФИКАЦИЯ, ДИАГНОСТИКА И КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ РАССТРОЙСТВ

***Аннотация.** В данной статье приводится классификация генетических расстройств, что играет важную роль в развитии технологий диагностики и лечения наследственных форм психических заболеваний.*

***Ключевые слова:** генетические расстройства психики, классификация наследственных болезней.*

***Annotation.** This article provides a classification of genetic disorders, which plays an important role in the development of technologies for the diagnosis and treatment of hereditary forms of mental illness.*

***Keywords:** genetic disorders of the psyche, classification of hereditary diseases.*

На текущем этапе развития биомедицины установлено, что генетические факторы оказывают существенное воздействие на формирование центральной нервной системы, работу мозга, поведение и умственные способности. Изучение изменений в ДНК и проявлении генетического кода в неврологических и психических заболеваниях привело к появлению нового направления в современной биологии и медицине – психиатрической

генетики. Исследования в этой области показали, что генетическая составляющая играет ключевую роль в более чем 50% случаев психических заболеваний, и что для определенных форм умственной отсталости, аутизма и шизофрении известны специфические генетические и хромосомные изменения. Особый интерес вызывает анализ генетических процессов непосредственно в клетках мозга, так как это позволяет выявить цепочку биологических процессов, связанных как с нормальной, так и с нарушенной функцией мозга.

Классификация наследственных заболеваний играет важную роль в диагностике, выборе стратегии лечения и разработке лечебных методов. Все наследственные патологии могут быть разделены на категории по различным принципам: по способу наследования, по патогенезу нарушений в организме, по типу мутаций в клетке, по преимущественному поражению определенной системы, по методам лабораторной диагностики для установления диагноза. Новые классификации появляются регулярно, каждая из них имеет свое место, отвечая потребностям теории и клиники в изучении наследственной патологии [1].

Классификация наследственной патологии в зависимости от места локализации мутаций в генетической информации отображает различные виды наследственных заболеваний, такие как геномные, хромосомные, генные (моногенные), многофакторные, эпигенетические и болезни микросателлитных tandemных повторов. Эту классификацию иногда называют генетической классификацией. Ее ценность заключается в понимании этапов этиологии и патогенеза, а также их расположении в иерархии генетической информации. С ее помощью можно понять не только суть нарушения генетического кода, но и предложить методы для диагностики соответствующей мутации. Более того, такая классификация помогает определить возможные патогенетические методы лечения и факторы, способствующие развитию патологии.

Геномные болезни представляют собой тяжелые формы наследственной патологии, которые редко встречаются у людей и связаны с полиплоидией организма. Развитие организма с геномным заболеванием в большинстве случаев приводит к выкидышу, мертворождению или спонтанному аборту. Механизм геномных болезней заключается в неразделении гаплоидного набора хромосом во время созревания гамет или в оплодотворении яйцеклетки двумя сперматозоидами. Это приводит к формированию организма с триплоидным или тетраплоидным набором хромосом. Хотя такие организмы обычно имеют низкую жизнеспособность, наблюдения показывают, что они все же возможны, хотя не всегда приводят к живорождению. Эти аномалии часто связаны с эпигенетическими механизмами или однонаправленной дисомией хромосом. Примером такой патологии является пузырьный занос, вызванный аномальным развитием трофобласта вместо обычной беременности.

Хромосомные болезни представляют собой форму наследственной патологии, при которой нарушается структура, количество или целостность хромосом. В зависимости от типа мутаций, хромосомные аномалии могут быть делециями, дупликациями, транслокациями, инверсиями и другими. Чаще всего они сопровождаются тяжелыми клиническими проявлениями, хотя существуют и более мягкие формы, как микроделеции и микродупликации. Внутри каждой группы хромосомных болезней можно выделить различные типы в зависимости от причин, размера поврежденного участка хромосомы и характера нарушения генетики. Примерами хромосомных болезней являются триплоидия x , синдром Шерешевского-Тернера, синдром Джейкобса и другие [1].

Генные или моногенные заболевания возникают при мутации в определенном гене и передаются по наследству в соответствии с типом наследования.

Наследственные болезни по типу передачи генов можно разделить на несколько категорий: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, х-сцепленные доминантные и рецессивные, у-сцепленные (голандрические), и митохондриальные заболевания [2].

Аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные болезни подчиняются законам наследования, установленным Менделем. В то время как наследование митохондриальных заболеваний не соответствует этим законам из-за материнского происхождения митохондрий. Х-сцепленные доминантные и рецессивные, а также голандрические заболевания, частично не подчиняются законам Менделевского наследования из-за вклада обоих родителей.

Классификация наследственных болезней на основе типов наследования широко используется в клинической практике для диагностики и расчета вероятностного риска для потомства.

Тем не менее, если рассмотреть минусы данной классификации, то важно подчеркнуть, что она не охватывает все типы наследственной патологии, такие как геномные мутации и хромосомные аномалии. Поэтому данная классификация применяется только для генных мутаций.

Проведение диагностики генетических нарушений осуществляется при помощи различных методов:

- цитогенетические исследования (микроскопическое изучение хромосом);
- молекулярно-цитогенетические методы (анализ хромосом при помощи молекулярной биологии);
- молекулярно-генетические техники (анализ последовательностей ДНК на молекулярном уровне) [3,4].

Клинико-генетический анализ позволяет отличить моногенные заболевания (генные мутации) от заболеваний, для диагностики которых требуется анализ всего генома с использованием цитогенетических или

молекулярно-цитогенетических методов [3]. В контексте умственной отсталости и аутизма такой подход к диагностике может достигать эффективности до 50% и 40% соответственно. Исследования генетических нарушений при психических заболеваниях указывают на необходимость их учета при выборе методов коррекции, включая психологические и медикаментозные вмешательства. Проведение анализа ДНК также помогает выявить предрасположенность (или отсутствие предрасположенности) к действию лекарств. Таким образом, результаты генетической диагностики не только помогают определить причину заболевания, но и способствуют эффективному предоставлению помощи при различных психических расстройствах [3]

Медико-генетическое консультирование включает информирование пациентов или их родственников о следующем:

- 1) характере и последствиях заболевания;
- 2) вероятности риска развития и передачи заболевания потомству у родственников разной степени родства;
- 3) возможных способах улучшения состояния и качества жизни членов семьи, страдающих заболеванием [3].

Результаты генетической диагностики позволяют ответить на эти вопросы и обеспечить полное консультирование пациентов:

- о характере и последствиях заболевания. Полученные данные позволяют дать информацию о прогнозе заболевания, основываясь на связи между фенотипическими проявлениями и изменениями в ДНК. В случаях мозаичных форм необходим мониторинг с использованием молекулярно-цитогенетических методов, так как доля клеток с генетической аномалией может изменяться в течение жизни [4];

- о вероятности риска развития заболевания и передачи его по наследству у различных родственников, что требует знания данных о генетическом дефекте и в некоторых случаях дополнительных исследований родственников

(родителей). Риск рассчитывается по генетическим законам или на основе предыдущих исследований [4]. При спонтанных мутациях вероятность риска минимальна;

- о возможностях улучшения состояния и качества жизни членов семьи, страдающих заболеванием. Для этой задачи необходим комплексный подход, включающий генетическую диагностику, консультацию врача-генетика (и при необходимости других специалистов), а также в случаях нервно-психических заболеваний - психолога. Обобщенные данные, полученные от всех специалистов, в большинстве случаев позволяют предоставить полную информацию и скорректировать индивидуальные процедуры поддержки для каждого пациента.

Использованные источники:

1. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с.
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. -832 с.
3. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинко-биологические аспекты / С. Г. Ворсанова; ФГУ Московский НИИ педиатрии и детской хирургии Росмедтехнологий, ГУ Науч. центр психического здоровья РАМН, Россия. - Москва : Медпрактика-М, 2008. - 299 с.
4. Юров И.Ю., Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б. Генетические механизмы нарушения психики: хромосомные и геномные болезни [Электронный ресурс] // Психологическая наука и образование psyedu.ru. 2010. Том 2. № 5.