

Электрофореграмма фрагментов ДНК в ультрафиолетовом свете

Генодиагностика для будущих мам

В Институте химической биологии и фундаментальной медицины СО РАН (Новосибирск) разработана схема обследования женщин, ждущих ребенка или еще только планирующих беременность, с целью выявления их генетических особенностей, определяющих риск развития осложнений при вынашивании плода.

Рождение здорового малыша – одно из самых радостных событий в жизни. При этом здоровье ребенка во многом определяется тем, как протекала беременность у его матери. Число возможных осложнений велико: бесплодие, привычный выкидыш, токсикозы и т. д.

Одной из наиболее часто встречающихся патологий беременности является *гестоз* (позний токсикоз), при котором из-за нарушений в сосудистой системе и кровотоке происходит расстройство функций важных органов. Он проявляется отеками, повышением артериального давления и появлением белка в моче. Частота этой патологии в России в среднем составляет 8–12% (для крупных городов эта цифра в 1,5–2 раза больше). Гестоз занимает одно из ведущих мест в материнской и перинатальной смертности: ежегодно в мире от него умирает около 50 тыс. женщин. Отдаленными последствиями тяжелых форм гестоза могут стать гипертоническая болезнь и гломерулонефрит.

Одним из основных путей снижения неблагоприятных последствий гестоза для матери и плода является его профилактика. В настоящее время известно более 30 различных теорий развития гестоза: возрастающая антиоксидантная недостаточность, иммунологичес-

кая дезадаптация, стрессорные воздействия, эндокринные расстройства и др. Негативно отражаясь на состоянии стенок сосудов, эти факторы снижают способность организма беременной адаптироваться к своему новому состоянию.

Более раннему и стойкому нарушению адаптационных механизмов беременности способствует генетическая предрасположенность. Ее основой являются наследуемые структурные изменения генов – *мутации (аллельные полиморфизмы)*.

Как известно, в ДНК каждого человека в виде нуклеотидной последовательности (*гена*) «записано» строение белков. От структуры и числа последних и будет зависеть наш внешний облик и жизнедеятельность. Нарушения в строении ДНК вызывают изменение в структуре белка или в его количестве (если мутация находится в регуляторной части гена). Все это приводит к нарушению функции белка и в итоге – к болезни.

Особенностью многих генетических дефектов является то, что они могут долгое время никак себя не проявлять (это одна из причин, почему они не исчезли из генофонда человечества в результате естественного отбора). Развившаяся болезнь в этом случае становится результатом объединения наследственных факторов и факторов внешней среды (приема лекарств, курения, образа жизни и т. д.). Их взаимодействие приводит к значительному снижению адаптационных способностей организма женщины к состоянию беременности и может стать своего рода пусковым механизмом каскада патологических реакций.



Сотрудницы группы фармакогеномики ИХБФМ СО РАН уверены, что материнство должно быть счастливым!

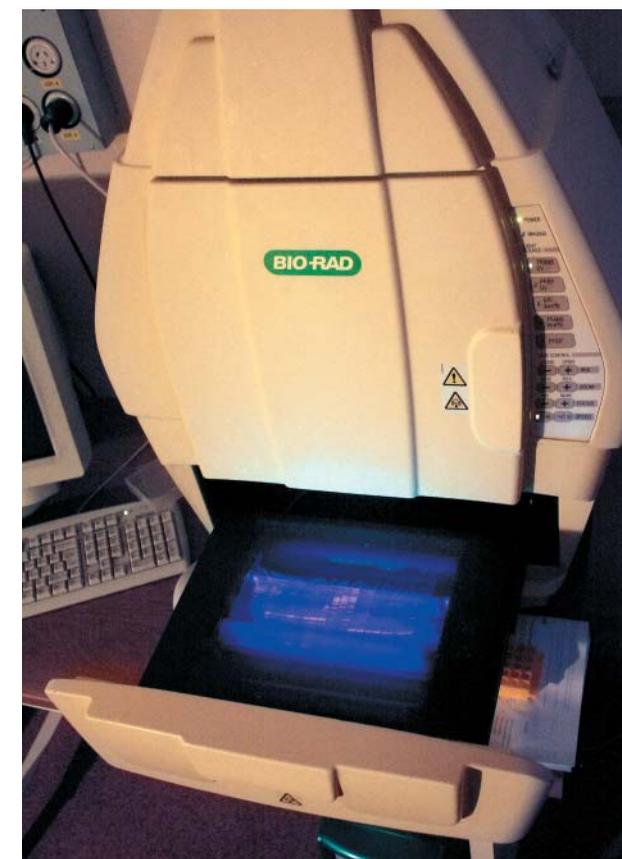
Работа врачей направлена на предотвращение и коррекцию осложнений беременности, однако своевременно осуществить профилактические мероприятия удастся далеко не всегда. И в этом смысле большую роль может играть оценка индивидуального риска. Для этого в Институте химической биологии и фундаментальной медицины СО РАН разработана схема дополнительного обследования будущих матерей на основе исследования комплекса определенных генетических маркеров.

Согласно схеме у будущих матерей определяют варианты генов, относящихся к системам свертывания крови, регуляции артериального давления, детоксикации ксенобиотиков, регуляции иммунологического взаимодействия плода и матери и др. Определение подобного генетического статуса очень важно, поскольку нарушение нормального функционирования этих систем является причиной невынашивания беременности, гестозов и фето-плацентарной недостаточности (нарушения функций плаценты).

Кроме того, у небеременных подобные состояния могут быть причиной тромботических осложнений при использовании гормональных контрацептивов или проведении хирургических операций.

На сегодняшний день схема генетического обследования женщин, разработанная в ИХБФМ, уже внедрена в двух лечебно-диагностических медицинских центрах Новосибирска, в том числе в Центре новых медицинских технологий.

Н.В. Кох, к.б.н. М.Л. Филипенко
(Институт химической биологии и фундаментальной медицины СО РАН, Новосибирск)



Трансиллюминатор предназначен для детекции фрагментов нуклеиновых кислот в ультрафиолете