

## Новый проект «МЕДПРОСВЕТ»

КАК ЧАСТО МЫ, ПАНИКУЯ ИЗ-ЗА СИМПТОМА, НАЧИНАЕМ ИСКАТЬ ЕГО В ИНТЕРНЕТЕ. А ведь это может быть опасно. Мы собрали запросы по здоровью, которые ищут в интернете чаще всего. Ты хотела погуглить – а мы уже спросили у лучших врачей страны.

# КОД здоровья

## 10 ВОПРОСОВ ГЕНЕТИКУ

О НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ, ТЕСТАХ НА РИСКИ ПАТОЛОГИЙ И СОВЕТАХ ИСКУССТВЕННОГО ИНТЕЛЛЕКТА

**МАРИЯ БЯХОВА**, заведующая лабораторией генетики Центра патологоанатомической диагностики и молекулярной генетики, д.м.н., врач-лабораторный генетик Онкологического центра №1 ГКБ им. С.С. Юдина.

**О**ткрывает наш проект «Медпросвет» беседа с врачом-генетиком. Ведь очень многие ответы о здоровье заложены в нашей ДНК, и сегодня уже вполне реально об этом узнать с помо-

щью специальных тестов. А нужно ли? Стоит ли паниковать, что у тебя повторится болезнь одного из родственников? Каждому ли нужно делать генетический паспорт? Что важно проверить, прежде чем стать мамой после 35 лет? На наши вопросы отвечает генетик Мария Бяхова.

### 1 Всегда ли генетические заболевания передаются по наследству?

*Не всегда.* Для начала нужно понимать, что подразумевается под «генетическим заболеванием». Если речь идет о заболевании, которое есть у нескольких членов семьи, то вероятность передачи есть. Если речь идет о заболевании, возникшем у человека вследствие мутации, то по наследству оно не передается.

### 2 В чем разница между наследственным заболеванием и генетической предрасположенностью к нему?

*Наследственное заболевание – это то, которое возникло у человека вследствие патогенной мутации,* полученной от родителей. Генетическая предрасположенность – это риск возникновения болезни из-за генетических поломок, которые могли быть унаследованы. И эти риски никогда не равны 100%.

### 3 Какие анализы надо сдать будущим родителям, чтобы исключить наследственные болезни у детей?

*Сегодня существует множество вариантов генетических тестов.* Выбор теста будет зависеть от каждого конкретного случая.

### 4 Какие риски возникают у женщины, планирующей беременность после 35 лет?

*Беременность после 35 лет может иметь дополнительные риски не только для самой женщины, но и для ее будущего ребенка.* В ряде случаев нужны дополнительные методы обследования и тщательная подготовка к такому важному событию в жизни. Учитывается все: состояние женщины, ее хронические заболевания, возможность генетических ошибок при формировании плода и т.д.

### 5 Генетические тесты на возможные риски заболеваний – стоит ли на это тратить деньги и доверять им?

*Нужно понимать, что генетический тест даст ответ на вопрос, есть предрасположенность к заболеванию или нет. А вот разовьется заболевание или нет – ответить никто не сможет. Если есть предрасположенность, то риск развития болезни высок, но не равен 100%. А это значит, что можно быть носителем мутации, но никогда не заболеть. А может быть так, что предрасположенности нет, но человек все равно заболевает. Поэтому к генетическому тестированию стоит относиться с умом. Если есть показания, то можно сделать. Это даст возможность спрогнозировать риски и определиться с профилактическими мероприятиями.*



### 6 В каких случаях оправдано делать генетический паспорт для проверки рисков болезней?

*Когда есть понимание, зачем ты его делаешь.* Нужно ответить себе на вопросы, что генетический паспорт тебе может дать, что ты будешь делать с полученной информацией и готова ли ты ее принять.

### 7 Может ли искусственный интеллект (ИИ) помочь спрогнозировать генетические риски и как?

*Если говорить про работу врача-генетика, то ИИ помогает в обработке полученных данных, в расчетах, рисках и т.д.* Если мы говорим про обычного человека, то я бы относилась к полученной из интернета информации очень настороженно... ИИ может дать советы, но лучше обратиться к специалисту.

### 8 Если в роду была онкология, что мне нужно делать?

*Если в семье был единичный случай в возрасте старше 60 лет,*

*то необходимо регулярно проходить медицинские осмотры согласно возрасту.* Если в семье было несколько случаев в достаточно раннем возрасте (до 40–50 лет), то надо обратиться к специалисту для определения рисков развития болезни. В таких случаях назначаются определенного вида тестирования, определяется объем и график обследования человека.

### 9 Из-за чего могут произойти мутации генов без наследственной предрасположенности?

*Причин мутаций невероятное множество:* физические, химические, биологические. Спровоцировать их могут как внешние, так и внутренние причины.

### 10 Какие анализы можно сдать, чтобы исключить предрасположенность к онкологии?

*Сегодня есть различные генетические панели на определение мутаций к предрасположенности к онкологическим заболеваниям. Какую именно панель нужно ставить, может подсказать врач-генетик.*

«Если есть наследственная предрасположенность к болезни, то риск ее развития высок, но не равен 100%»