

# СПАДЧЫННАСЦЬ ПАДДАЕЦЦА КАРЭКЦІРОЎЦЫ

(Заканчэнне. Пачатак на 1-й стар.)

Кіраўнік лабараторыі генетыкі чалавека Інстытута генетыкі і цыталогіі, доктар біялагічных навук, прафесар Ірма МАСЭ не сумняваецца: генетычнае тэсціраванне стане неад'емным складнікам так званай «медыцыны 4П» — персаналізаванай, прэдыктыўнай (прадказвае захворванне да з'яўлення першых сімптомаў), папярэджальнай і партысіпатыўнай, якая прадугледжвае актыўны ўдзел пацыента ў прафілактыцы захворванняў і іх лячэнні. Напрыклад, ужо сёння вядомыя 50 лекавых прэпаратаў, прыём якіх без папярэдняга генатыпіравання не прызначаецца.

**У кожнага — свая рэакцыя на шкодныя звычкі і свая ступень рызыкі. Для кагосьці можа стаць фатальнай лішняя цыгарэтка, а хтосьці можа курыць і піць і пражыць да 90 гадоў, як Уінстан Чэрчіль.**

— У Беларусі прыкладам персаналізаванай медыцыны з'яўляецца лячэнне гепатыту С. Перш чым прызначыць лячэнне дарагімі прэпаратамі, пацыента накіроўваюць на генетычнае тэсціраванне, па выніках якога робіцца заключэнне: ці будзе яно эфектыўным, — тлумачыць Ірма Масэ. — Мы зараз актыўна вывучаем адчувальнасць пацыентаў да некаторых сардэчна-сасудзістых прэпаратаў, якія шырока выкарыстоўваюцца ў медыцынскай практыцы: антыкаагулянты «Варфарыну» і антытрамбатычнага «Клапідагрэлу». «Варфарын» зніжае рызыку інсульту ў хворых з пастаянай мігальнай арытміяй. Таксама гэты прэпарат прызначаецца хворым з пратэзіраванымі клапанамі сэрца. Вялікая частка папуляцыі мае да «Варфарыну» нармальную адчувальнасць, але ёсць людзі з вельмі высокай адчувальнасцю, і ў іх у выніку прыёму гэтага прэпарату могуць назірацца крывацёкі аж да лятальных выпадкаў. Ёсць людзі, устойлівыя да «Варфарыну», — ім патрабуецца павялічваць дазіроўку прэпарату сама меней утвая. А некаторыя «сардэчнікі» і ўвогуле неадчувальныя да «Варфарыну», таму ім ён у прынцыпе не можа дапамагчы.

У 2004 годзе ў ЗША «Варфарын» пасля інфаркту міякарда прымаў 31 млн чалавек. У 16 працэнтах выпадкаў у пацыентаў назіраліся ускладненні і нават лятальныя выпадкі. Было шмат судовых іскаў да ўрачоў... Таму ў ЗША стварылі спецыяльны калькулятар, які заснаваны на ДНК-аналізе. Плюс сюды ж увадзіцца інфармацыя пра ўзрост пацыента, яго вагу і г.д. — усё, што патрабуецца для таго, каб карэктна вызначыць дозу лякарства.

— Паколькі кожны чалавек нясе ўнікальную генетычную інфармацыю, значыць, і прызначэнне лекаў павінна насіць індывідуальны характар і абпірацца на генетычны аналіз, — упэўнена Ірма Масэ.

Інфаркт міякарда раней лічыўся захворваннем пажылых людзей, але ў апошнія гады ён істотна памаладзёў. І сёння з інфарктам у стацыянары трапляюць ужо і 20-гадовыя пацыенты. Аднак, ведаючы ступень рызыкі, можна на корані спыніць атрыманую ў спадчыну хваробу — іншым ладам жыцця, адмовай ад курэння, здаровым харчаваннем, фізічнай актыўнасцю, нармалізацыяй вагі... У кожнага — свая рэакцыя на шкодныя звычкі і свая ступень рызыкі. Для кагосьці можа стаць фатальнай лішняя цыгарэтка, а хтосьці можа курыць і піць і пражыць да 90 гадоў, як Уінстан Чэрчіль.

У лабараторыі генетыкі чалавека падчас ДНК-дыягностыкі схільнасці да сардэчна-сасудзістых захворванняў вывучаюцца 20 генаў, якія ўплываюць на тромбаўтварэнне. Інтэнсіўная тэрапія ў хворых з высокай рызыкай сардэчна-сасудзістых захворванняў дазваляе знізіць рызыку паўторных эпизодаў на 50%. Аналагічным чынам вызначаюцца генетычныя фактары рызыкі развіцця і іншых паталогій: дыябету, астэапарозу, метабалічнага сіндрому, прафілактыку



Лабараторыя генетыкі чалавека Інстытута генетыкі і цыталогіі НАН Беларусі адзіная ў СНД мае міжнародную акрэдытацыю ў гэтай галіне.

якіх можна праводзіць, змяняючы фактары асяроддзя.

## ШЧАСЦЕ — СТАЦЬ МАЦІ

Па звестках Міністэрства аховы здароўя нашай краіны, штогод кожная пятая чаканая цяжарнасць завяршаецца спантаным абортам. Апошнім часам адной з галоўных прычын выкідышаў сталі лічыць спадчынную тромбафілію — схільнасць да ўнутрысасудзістага тромбаўтварэння, якая рэалізуецца пры наяўнасці правакуючых фактараў. Адным з такіх фактараў і з'яўляецца цяжарнасць, якая ў 5-6 разоў павялічвае рызыку тромбозаў. Аднак гэты працэс не суправаджаецца з'яўленнем у крыві маркераў унутрысасудзістага згусання крыві, таму вызначыць прычыны невыношвання цяжарнасці ў шэрагу выпадкаў можна толькі з дапамогай малекулярна-генетычнага аналізу.

— Намі было пратэсціравана больш за тысячу жанчын з невыношанымі прычынамі невыношвання цяжарнасці па 10-14 гадах рызыкі тромбафіліі, — расказала Ірма Масэ. — У 90% жанчын былі выяўлены фактары рызыкі (ад 1 да 4). Пры выяўленні высокай рызыкі генетычнай схільнасці да спадчыннай тромбафіліі жанчынам рэкамендуецца прайсці прафілактычны курс адпаведнай тэрапіі, пасля чаго цяжарнасць працякае ў іх без ускладненняў. Кліенткі, абследаваныя год назад і больш, ужо сталі маці. У многіх цяжарнасць зараз знаходзіцца на позніх тэрмінах, што таксама дазваляе спадзявацца на паспяховае нараджэнне немаўлята.

## «РАДАСЛОЎНАЯ» ТУГАВУХАСЦІ

Спадчынную прыроду маюць і не менш паловы ўсіх выпадкаў глухаты ў дзяцей.

— Генетыка тугавухасці пачала даследавацца ў Беларусі ў 2008—2010 гадах, — расказала **вядучы навуковы супрацоўнік лабараторыі нехрамасомнай спадчыннасці Інстытута генетыкі і цыталогіі, кандыдат біялагічных навук Ніна ДАНИЛЕНКА**. — Колькасць генаў, мутацый і якіх могуць выклікаць несіндромальную тугавухасць, ацэньваюцца трохзначнай лічбай (150—250).

«Чаму ў нас у сям'і ніхто не быў глухім, а па вашым аналізе атрымліваецца, што прычына страты слыху — генетычная?» — гэта пытанне медыкам задаюць пастаянна. Генетыкі тлумачаць: справа ў тым, што многія пакаленні ў сям'і могуць перадаваць мутацыю гена, якая не працяляецца да таго часу, пакуль носьбіт мутацыі не ўступіць у шлюб з іншым носьбітам такой жа мутацыі. Самая частая мутацыя ў глухіх еўрапейцаў — 35delG. Калі абое з бацькоў з'яўляюцца носьбітамі мутацыі, то шанец у іх дзіцяці быць тугавухім роўны 25%. Вось чаму амаль 80% дзяцей з прыроджанай паталогіяй слыху маюць бацькоў з нармальным слыхам.

У тым выпадку, калі адзін з бацькоў (носьбітаў мутацыі) мае нармальны слых, а другі носьбіт мутацыі — тугавухі, частка іх дзяцей будучы чуць нармальна (стануць проста носьбітамі мутацыі), а іншыя будучы яшчэ і тугавухімі носьбітамі.

Асноўнай прычынай тугавухасці ў Беларусі, як і ва ўсёй Еўропе, з'яўляецца мутацыя 35delG гена GJB2. Вось толькі па частаце гэтай мутацыі Беларусі ў свеце лідзіруе — яе нясе ў сваім геноме кожны 17-ты жыхар нашай краіны. У выніку збору матэрыялу ў Мінску і пяці паездак у рэгіёны было сабрана 390 узораў перыферычнай крыві і школьнікаў і дашкольнікаў з сэнсанеўральной тугавухасцю. І ў 229 з іх (58% ад агульнай колькасці) была выяўлена мутацыя 35delG гена GJB2.

Быў таксама ўстаноўлены цікавы факт: у Гомельскай вобласці самая распаўсюджаная прырода глухаты — генетычная. Толькі ў 26% пацыентаў яна мела іншую этыялогію. Кожны дзясяты жыхар Заходняга Палесся — носьбіт гена глухаты.

**Калі абое з бацькоў з'яўляюцца носьбітамі мутацыі, то шанец у іх дзіцяці быць тугавухім роўны 25%. Вось чаму амаль 80% дзяцей з прыроджанай паталогіяй слыху маюць бацькоў з нармальным слыхам.**

— Усяго ў гене GJB2 у жыхароў Беларусі было выяўлена 10 розных мутацый. Мы прапануем праводзіць скрынінг нованароджаных па трох мутацыях, якія сустракаюцца найбольш часта, — падкрэслівае Ніна Даніленка. — У Эстоніі, для якой распаўсюджанасць мутацыі 35delG таксама вельмі актуальная (яна вышэйшая за сярэднеўрапейскі паказчык), усе нованароджаныя ва ўзросце 2-4 дзён праходзяць акустычны скрынінг у радзільным доме. Пры адмоўным выніку — паўторна ва ўзросце аднаго месяца, а затым трэцяя спроба — ва ўзросце трох месяцаў. Пасля трох адмоўных вынікаў сям'я кансультуецца ўрачом-генетыкам і выконваецца генетычнае даследаванне. Насельніцтва Эстоніі складае 1,5 мільёна чалавек. У Беларусі пражываюць каля 9,5 мільёна, аднак у нашай краіне генетычнае даследаванне пакуль не прадугледжана. Між іншым, генетычны аналіз дапамог бы як мага раней паставіць дыягназ, зрабіць прагноз і вызначыць далейшыя спосабы дапамогі пацыенту.

А камусьці генетычнае даследаванне і ўвогуле можа выратаваць слых. Ёсць рэдкая мутацыя, якая перадаецца не праз ядро, а праз мітахондрыі, у спадчыну толькі ад маці. Носьбіты такога дэфекту могуць усё жыццё нармальна чуць, але калі па медыцынскіх паказаннях урач ім прызначыць амінагліказоідны антыбіётых, то пасля аднаго-двух прыёмаў у 96% выпадкаў настае незваротная страта слыху. Паколькі мутацыю маці перадае ўсім дзецям, а дочки, у сваю чаргу, — наступным пакаленням, то ведаючы пра падобны генетычны дэфект, цалкам можна папярэдзіць страту слыху, замяніўшы небяспечны антыбіётых на іншы. Дастаткова ўклеіць у медыцынскую картку такіх пацыентаў для ўрача спецыяльную памятку.

**Надзея НИКАЛАЕВА. nikalaeva@zviazda.by**

## ■ Неасабісты суб'ектыў

# ПТУШКІ І ГНЁЗДЫ



Перапісаўшы свой «вясковы» генетычны код, можам страціць болей, чым знойдзем

СУСЕДКА казала, ужо вярнуліся з выраю шпакі. Пэўна, абжываюцца ў новых хатках, што павесілі летась у старым садзе, нясмела яшчэ пасвітваюць, распяваючыся перад вільзіным майскім канцэртам, у якім будучы саліраваць — спаборнічаць з салаўямі, зязюлямі ды гарластымі жабамі ў балацянцы за агародамі... Вось-вось прыляцяць з далёкай вандроўкі і буслы, без якіх і вясна — не вясна. Яны ў нас — бы свойскія птушкі — ходзяць па сенакосе, па агародзе проста пад вокнамі. Даводзіцца часам нават крычаць на іх «акыш», каб не патапталі цыбатымі нагамі кволья яшчэ ўсходы на градах.

Мы пра гэта сёння раніцай успаміналі-цешыліся, а потым шуганула веданне, ад якога ўвесь бадзёры настрой некуды знік. Буслы сёлета не прыляцяць да нас. У іх няма дома, ім не будзе куды дзецца. Яны па звычцы крыху пакружаць над месцам, дзе шмат гадоў была буслянка, і паляцяць кудысьці яшчэ, дзе можна знайсці прытулак, вывесці і выгадаваць дзяцей.

БУСЛЯНКА на старым дрэве на мяжы двух участкаў была ці не спрадвеку. Апошні раз старую барану туды зацягнуў дзядзька Анатоль з таварышамі гадоў з дваццаць назад, і птушкі з радасцю ўспрынялі прапанову абнавіць жылло. З таго часу яны там вяліся штогод, часам вясной наладжваючы нават бойкі, калі на гняздо прэтэндавалі больш чым двое ахвотных. Іх жыццё было часткай нашага, усіх суседзяў, што жылі побач з гэтым старым дрэвам. Хтосьці заўважаў, што вылучыліся бусляняты — і мы ўсе спыталіся на левановічаў ганак, адкуль лацвей за ўсё было ўбачыць смешных даўгашых птушанят. Здраўшы голаў, назіралі і абмяркоўвалі, як яны кормяць малых, як вучаць лётаць. Нават часам філасофствавалі — убачыўшы, як стары бусел ладкуецца на начлег на галіне клёна (у гняздзе, калі дзеці падростаюць, месца ўсім не хапае), хтосьці са старэйшых аднойчы задумліва вымавіў: «Усё, як у людзей: гадуеш іх, даглядаеш, а пасля і начываць у сваёй хаце няма дзе...»

Буслова жылло разам з велікаватымі ўжо птушанятамі вецер звярнуў пазамінулым летам, зламаўшы верхавіну ў ліпы, на якой трымалася тая барана. Малыя загінулі, дарослыя птушкі распачна кружылі над сваім раскіданым гняздом. Шкадучы іх да слёз, мы ўсё ж верылі, што налета яны вернуцца, абмяркоўвалі, дзе лацвей на тым высокім іхнім дрэве прыладзіць ім пляцоўку для новай будоўлі... Толькі нічога не выйшла. У падворку ўвесну з'явіліся новыя гаспадары — прыезджыя са сталіцы, яны купілі хату дзядзькі Анатоля ў яго далёкіх сваякоў. Нікому ў вёсцы ні радня, ні сябры, ні знаёмыя нават. На прапанову аднавіць буслянку толькі фыркнулі: маўляў, нічога падобнага, а ліпу гэту ўвогуле спілваем, бо замінае. Абцяжненне сваё яны стрымалі, бо што ім да тых буслоў, якія людзям, што нарадзіліся тут, прыносілі на крылах вясну і радасць, што ім да ліпы, якую пасадзіў на мяжы шмат гадоў назад дзед пажылых ужо суседзяў? Яны не чулі і не хацелі чуць пра гэта, не хацелі ведаць, паспрабаваць зразумець — стаць хоць на каліва сваімі ў гэтай вёсцы, якую абралі месцам свайго летняга адпачынку.

З таго часу адносіны ў нас не заладзіліся. Хоць жыўць яны ў вёсцы ад першых пралесак да першых маразоў, пасуседску — цёпла, жартам, спагадліва — як спрадвеку на вёсцы — у нас не атрымліваецца. Хутчэй як апошнім часам у горадзе, калі тых, хто жыве з табой на адной пляцоўцы, ведаеш толькі ў твар і холадна вітаеш пры сустрэчы... Канешне, тут не толькі ў спілаванай ліпе прычына. Людзі проста прывыклі жыць адасоблена, ды і час зараз такі, што ў чужы манастыр са сваім статутам не тое што не заганна — модна стала прыходзіць.

ЯКОЎ з таго бога, спытаеце? У вёсцы заўсёды жылі (і, дзякуй богу, жывуць і сёння) паняціці, такія важныя для кожнага, для грамадства, для дзяржавы, урэшце, — талака, узаемадапамога, неабыхавасць да таго, што робяць іншыя і што думаюць людзі пра цябе і пра твае справы. Вёска спрадвеку была цеснай супольнасцю, грамадой, камунай, а адсюль школай чалавечнасці, спагады, клопату пра тых, хто побач. Мы ўсе па сутнасці — выпускнікі гэтай школы, беларусы — вясковая нацыя, можа, таму ў свеце нас і ведаюць як добрых, памяркоўных, гасцінных.

Але пакрысе мы становімся нацыяй гарадской. А многія вёскі ператвараюцца ў дачныя пасёлкі. І невялікая бяда, калі гаспадары гэтых дач — дзеці, што выгадаваліся ў гэтых хатах. Але часта з той ці іншай прычыны спадчыннікі адракаюцца ад бацькаўшчыны, прадаюць іх зусім чужым людзям. І ўжо не супольнасць атрымліваецца, не грамада — аднаасобнае суіснаванне абыхавых людзей, якія далей свайго плота нічога не бачаць і бачыць не хочуць. І для іх дзяцей ужо гэта — правілы жыцця. А адкуль тады ў іх возьмецца памяркоўнасць, спагада, гасціннасць? Надзея на генетычны код? Але, здаецца, мы яго калі ўжо не перапісалі, дык пачынаем перапісваць...

ДАЙ бог усім нам, каб я памылялася. Каб гэта было проста ўражанні, навяняныя птушкамі, якія вернуцца з выраю і не будучы ведаць, дзе зрабіць гняздо...

**Алена ЛЯЎКОВІЧ. alena@zviazda.by**