

ИСПОЛЬЗОВАНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Эсанов Сардор Норпулот угли.

*Курсант кафедры клинико-лабораторной
диагностики с курсом ФПДО клинико-лабораторной диагностики
Самаркандского Государственного медицинского университета.
г. Самарканд, Узбекистан*

Каримова Линара Алихановна

*Ассистент кафедры клинико-лабораторной
диагностики с курсом ФПДО клинико-лабораторной диагностики
Самаркандского Государственного медицинского университета.
г. Самарканд, Узбекистан*

Даминов Феруз Асадуллаевич

*PhD, доцент кафедры клинико-лабораторной
диагностики с курсом ФПДО клинико-лабораторной диагностики
Самаркандского Государственного медицинского университета.*

В данной статье рассматриваются молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний, их принципы и рекомендации для медицинской практики. Представлены основные методы, включая полимеразную цепную реакцию (ПЦР), секвенирование нового поколения (NGS), множественную лигатуру зондов (MLPA) и микрочипирование, которые позволяют выявить генетические мутации и оценить их клиническое значение. Описаны принципы использования данных методов для диагностики таких заболеваний, как муковисцидоз, гемофилия, синдром Дауна и других. Подчеркивает инновационность молекулярно-генетической диагностики в регулярной практике для корректировки и профилактики наследственных патологий.

Ключевые слова: молекулярно-генетических методика, наследственные заболевания, микрочипирование.

ВВЕДЕНИЕ: Генетические заболевания включают в себя часть причин инвалидности и смертности, так как многие из них невозможно полностью вылечить, но своевременная диагностика позволяет контролировать течение заболевания. Современные молекулярно-генетические методы позволяют выявить генетические мутации, которые становятся причиной различных наследственных патологий, таких как муковисцидоз, гемофилия, фенилкетонурия и синдром дауна.

В статье представлен анализ актуальных методик, их принципов работы и примеров использования в медицинской диагностике.

ОСНОВНАЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИКА

Полимеразная цепная реакция (ПЦР)

ПЦР – это метод, основанный на широком распространении характерных фрагментов ДНК, который позволяет выявить и выявить конкретные нарушения.

Секвенирование нового поколения (NGS)

NGS позволяет секвенировать огромные объемы генетического материала и дает возможность полного анализа генома или экзомы. Благодаря высокой пропускной способности и точности этот метод используется для диагностики тяжелых генетических заболеваний, включая наследственные онкологические заболевания и редкие заболевания. NGS также используется для выявления полиморфизмов, которые могут быть связаны с предрасположенностью к мультифактору.

Метод MLPA применяется для обнаружения крупных генетических изменений, таких как делеция или дупликация в генах, которые трудно обнаружить с помощью ПЦР. Это делает признак MLPA диагнозом такого заболевания, как мышечная дистрофия Дюшенна, при которой постоянные структурные изменения в генах.

Микрочипирование

Генетическое микрочипирование применяют для анализа множественных точечных мутаций и полиморфизмов. Микрочипы позволяют проводить одновременный анализ тысяч генетических вариаций, что дает возможность оценить риски мультифакторных заболеваний, таких как сахарный диабет, ишемическая болезнь сердца и некоторые виды рака. Этот метод стал широко применяться в исследованиях ассоциаций генов.

ПРИМЕРЫ ПРИМЕНЕНИЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕТОДОВ В ДИАГНОСТИКЕ

Диагностика муковисцидоза

Муковисцидоз – одно из наиболее распространённых наследственных заболеваний, вызванное мутацией в гене CFTR. Метод ПЦР позволяет обнаружить необычные мутации в этом гене. Технология NGS также используется для анализа экзотов и позволяет более точно определять генетический дефект.

Гемофилия

Гемофилия – генетическое заболевание, характеризующееся нарушением свертывания крови. Основной причиной гемофилии является мутация в генах, кодирующих факторы свёртывания VIII или IX. ПЦР и MLPA используются для определения мутаций, вызывающих дефекты.

Синдром Дауна

Синдром Дауна возникает из-за трисомии по 21-й хромосоме, и для ее быстрого определения используется метод микрочипирования. В пренатальной диагностике использовались также методы неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ), которые могут выявить аномалии в ДНК плода.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Использование молекулярно-генетических методов позволит повысить точность диагностики наследственных заболеваний и выявить механизмы на доклинической стадии. Применение ПЦР и NGS значительно улучшает оценку состояния здоровья человека, делая их доступными для большинства лабораторий. Благодаря MLPA появилась возможность изучать изменения копий генов, что играет решающую роль в выявлении причин болезней с нарушением числа копий, таких как мышечная дистрофия Дюшенна. Микрочипирование же позволяет собирать и анализировать данные о распространенности мутаций, выявляя общие и редкие генетические вариации.

Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний продолжают расти, повышая свою точность и доступность. Внедрение технологий обработки данных на быстрой технологии позволяет значительно улучшить качество диагностики и снизить количество необратимых операций, связанных с наследственными патологиями. НГС имеет особое значение, так как его применение позволяет не только диагностировать, но и выявлять предрасположенности к мультифакторным заболеваниям, а также создавать персонализированные подходы в медицине. Однако существуют проблемы, связанные с высокой стоимостью и доступностью молекулярных методов, особенно в регионах низкого уровня.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Современные молекулярно-генетические методы, такие как ПЦР, NGS, MLPA и микрочипирование, стали важными инструментами диагностики наследственных заболеваний. Их использование позволяет раннее выявление патологий и проводить стратегию лечения, основанную на точных данных. В дальнейшем развитии молекулярной диагностики можно будет существенно повлиять на качество и продолжительность жизни пациентов с наследственными заболеваниями, а также на профилактику наследственности.

Литература

1. Kudratova Z. E. et al. Current modern etiology of anemia //Open Access Repository. – 2023. – Т. 10. – №. 10. – С. 1-4.
2. Burxanova D. S., Umarova T. A., Kudratova Z. E. Acute myocarditis linked to the administration of the COVID 19 vaccine //Центральноазиатский журнал образования и инноваций. – 2023. – Т. 2. – №. 11. – С. 23-26.
3. Кудратова З. Э. и др. Атипик микрофлора этиологияли ўткир обструктив бронхитларининг ў зига хос клиник кечиши //Research Focus. - 2022. - Т. 1. - №. 4. - С. 23-32.
4. Kudratova Z. E, Normurodov S. Etiological structure of acute obstructive bronchitis in children at the present stage - Thematics Journal of Microbiology, 2023. P.3-12.
5. Sabirovna I. N., Muhammadali B. LABORATORY INDICATORS OF NEPHROPATHY IN TYPE II DIABETES MELLITUS //Web of Medicine: Journal of Medicine, Practice and Nursing. – 2024. – Т. 2. – №. 5. – С. 93-95.
6. Ибрагимова Н. С., Бабаханова Ф. Ш. ПРЕВОСХОДСТВА УЛЬТРАЗВУКОВОЙ ДИАГНОСТИКИ //TADQIQOTLAR. UZ. – 2024. – Т. 39. – №. 1. – С. 52-57.
7. Исомадинова Л. К., Даминов Ф. А. Современная лабораторная диагностика хронического пиелонефрита у детей //Journal of new century innovations. – 2024. – Т. 49. – №. 2. – С. 112-116.
8. Isomadinova L. K., Daminov F. A. Glomerulonefrit kasalligida sitokinlar ahamiyati //Journal of new century innovations. – 2024. – Т. 49. – №. 2. – С. 117-120.
9. Isomadinova L. K., Qudratova Z. E., Shamsiddinova D. K. Samarqand viloyatida urotiliyaz kasalligi klinik-kechishining o'ziga xos xususiyatlari //Центральноазиатский журнал образования и инноваций. – 2023. – Т. 2. – №. 10. – С. 51-53.
10. Isomadinova L. K., Qudratova Z. E., Sh B. F. Virusli gepatit b fonida Covid-19 ning klinik laborator kechish xususiyatlari //Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 30. – №. 3. – С. 60-65.
11. Isomadinova L. K., Yulayeva I. A. Буураклар касалликларнинг замонавий диагностикаси //Центральноазиатский журнал образования и инноваций. – 2023. – Т. 2. – №. 10 Part 3. – С. 36-39