Медушевський К.С., Герасименко О.І., Денисенко С.А.

**Використання генно-молекулярних методів дослідження в ПРОФІЛАКТИЧНІЙ медицині.**

Згідно з дослідженнями Всесвітньої організації охорони здоров'я (ВООЗ), щорічно понад 270 тисяч немовлят гинуть від вроджених захворювань, обумовлених генними, геномними та хромосомними порушеннями. Генетичні хвороби можуть проявитися відразу після народження дитини, і необхідну терапію потрібно починати з перших днів життя дитини, що допоможе зберігати якість життя протягом багатьох років. Сучасні діагностичні методи дозволяють виявляти захворювання, ймовірність розвитку яких у конкретної людини досить висока.

Одним з таких методів є цитогенетичний аналіз, який дозволяє виявити спадкові захворювання, психічні відхилення, вроджені вади розвитку. За допомогою цього методу вивчаються хромосоми з використанням спеціальних мікроматриц, які наносяться на ДНК-чіпи. Дослідження проводиться на ізольованих лімфоцитах в основному для вивчення причин безпліддя і переривання вагітності, для уточнення діагнозу у дітей при підозрі на вроджені захворювання. Полімеразна ланцюгова реакція була винайдена в 1983 році, і зараз є найбільш популярним і фундаментальним методом молекулярної діагностики. Дослідження проводиться досить швидко і характеризується високою точністю і чутливістю. Молекулярна діагностика ДНК/РНК методом ПЛР дозволяє виявити такі патології, як ВІЛ, вірусні гепатити, інфекції, що передаються статевим шляхом, туберкульоз, бореліоз, енцефаліт і багато інших. У методі флуоресцентної гібридизації (FISH) об'єктом дослідження є унікальні нуклеотидні сполуки окремо взятої хромосоми або її ділянка. Для цього використовуються мічені флуоресцентними маркерами короткі ДНК-послідовності (зонди), які дозволяють виявити фрагменти з атиповими генами. Біоматеріал для аналізу може бути будь-який: кров, кістковий мозок, плацента, тканини ембріона, біопсія і т.д. Метод активно використовують в пренатальній діагностиці (для визначення ризику розвитку у плода вроджених вад), гематології. FISH-метод дуже чутливий і точний для виявлення пошкоджених фрагментів ДНК (похибка близько 0,5%). Таким чином, з появою новітніх технологій в області геноміки та генетики підвищились можливості досліджень генетичних дефектів.