**ВСЕРОССИЙСКИЙ КОНКУРС «БУДЬТЕ ЗДОРОВЫ» (для студентов -медиков)**

**Статья. Тема материала:** Роль генетики в предрасположенности к онкологическим заболеваниям: обзор современных методов геномного скрининга и их применение в практике.

Зайцева Алиса Олеговна

Студентка Елецкого техникума

железнодорожного транспорта - филиала РГУПС,

руководитель: Бокарева Зоя Николаевна

**Аннотация:** в данной статье рассматривается прежде всего что такое онкологические заболевания, причины их возникновения, а также роль генетики в предрасположенности к онкологическим заболеваниям, обзор современных методов геномного скрининга и их применение в практике.

Рак — заболевание, которое ежегодно уносит миллионы жизней, уступая среди причин смертности только сердечно-сосудистым патологиям. Ученые и врачи-онкологи уже давно ведут с ним борьбу, постоянно внедряя новые средства, которые помогают сохранить жизни всё большего числа пациентов. Под понятием «рак» понимают свыше 100 различных патологий, общим для которых является ненормальное и бесконтрольное деление клеток. Их скопление способствует образованию патологической ткани — опухоли. Однако некоторые формы не образуют ее, например рак крови. Опухоли различаются по характеру роста, локализации и возможности метастазирования. По виду ткани выделяют эпителиальные, соединительнотканные, сосудистые и другие варианты опухолей.

Опухоль может быть доброкачественной и злокачественной. В первом случае она не угрожает жизни человека и не способна распространяться по организму. В то время как вторая проникает в окружающие органы и ткани, склонна к метастазированию.

Причины возникновения онкологических заболеваний могут быть различными и включают в себя следующие факторы:

1. *Внешние воздействия*: воздействие канцерогенов, таких как табачный дым, излучение, химические вещества и другие вредные вещества, может способствовать развитию опухолей.
2. *Образ жизни*: факторы, такие как некоторые пищевые привычки (например, употребление алкоголя, высококалорийной пищи), малоподвижный образ жизни, ожирение и другие негативные привычки также могут увеличить риск развития рака.
3. *Вирусы и инфекции*: некоторые вирусы, такие как вирус папилломы человека (HPV) и вирус гепатита В и С, а также некоторые бактерии и паразиты могут быть связаны с развитием определенных видов рака.
4. *Гормональные нарушения*: неравновесие в гормональном фоне организма может быть фактором риска для некоторых видов рака, таких как рак молочной железы, рак матки и другие.
5. *Генетические факторы*: некоторые виды рака могут иметь генетическую предрасположенность, которая увеличивает риск заболевания.

Эти и другие факторы могут влиять на развитие онкологических заболеваний, поэтому важно вести здоровый образ жизни, регулярно проходить медицинские обследования и обращаться к врачу при появлении любых тревожных симптомов.

Далее мы подробнее поговорим о генетических факторах возникновения онкологических заболеваний.

Генетические факторы играют важную роль в возникновении онкологических заболеваний. Наследственный рак может возникнуть в результате наличия мутаций в генах, которые играют ключевую роль в контроле деления клеток и предотвращении возникновения опухолей. Наследственные мутации могут передаваться по наследству от родителей к детям.

Существует несколько специфических генетических болезней, которые увеличивают риск развития рака. Например, рак молочной железы может быть связан с мутациями в генах BRCA1 и BRCA2, а семейный полипозный аденоматозный полипозис может привести к раку толстой кишки.

Однако не всегда наличие генетической мутации означает, что человек обязательно заболеет раком. Важную роль играют также внешние факторы и образ жизни. Кроме того, многие виды рака являются спорадическими формами рака, то есть они возникают без явной наследственной предрасположенности.

Наследуемая природа злокачественных новообразований доказана для некоторых локализаций. Наиболее часто встречаются рак груди, яичников, поджелудочной железы, толстой кишки, рак желудка и меланома. По различным данным, доля наследственных форм в структуре онкологических заболеваний составляет:

* 10-17% – Рак яичников.
* 5-10% – Колоректальный рак.
* 5-10% – Рак груди.
* 10% – Рак поджелудочной железы.
* 5-10% – Рак желудка.
* 5-10% – Меланома.

Каждый рак уникален, несет собственный набор мутаций. И эти различия могут сильно влиять на прогноз, чувствительность раковых клеток к тем или иным лекарственным препаратам. Выяснить это помогают специальные генетические анализы.

**Генетические анализы на рак – это исследования, направленные на выявление наличия определенных генетических мутаций, которые могут увеличить риск развития рака или быть наследственным фактором возникновения онкологических заболеваний.**

**У здорового человека** такие анализы помогают выявить носительство наследственных мутаций, повышенный риск развития онкозаболеваний и своевременно принять меры по профилактике.

**У людей с уже диагностированной злокачественной опухолью** генетическое тестирование помогает определить подтип новообразования, уточнить прогноз, подобрать наиболее эффективное лечение.

Современные методы геномного скрининга позволяют выявлять наследственные изменения в генах, которые могут быть связаны с раком. Например, такие технологии как полимеразная цепная реакция (ПЦР), метод амплификации случайной ДНК (whole-genome amplification), секвенирование следующего поколения (NGS) и др., позволяют проводить глубокий анализ генетического материала пациента для выявления мутаций, которые могут быть связаны с раком.

Современные методы геномного скрининга в онкологии включают:

* Секвенирование нового поколения (NGS). Методика предусматривает разделение молекулы ДНК конкретного человека на отдельные гены с последующим рассмотрением и фиксацией найденных отклонений от нормального строения каждого гена из интересующего списка (панели генов).
* Исследование «Онкофокус». Это анализ генов, наиболее часто вовлечённых в канцерогенез. Панель «Онкофокус» включает 52 гена и используется в качестве диагностических, прогностических и предиктивных маркеров онкологического заболевания.
* Исследование «Онкопрофиль». Включает в себя расширенный спектр генов, нарушения в которых обуславливают как «взрослые», так и ювенильные формы рака, а также позволяют определить генетические варианты, ассоциированные с наследственными онкологическими синдромами.

Применение геномного скрининга в практике имеет ряд преимуществ, включая:

1. Раннее выявление риска рака и других генетически обусловленных заболеваний: Геномный скрининг позволяет выявить наличие генетических вариантов, которые могут увеличить риск развития рака или других заболеваний. Это позволяет принять меры по профилактике и раннему выявлению заболеваний.

2. Персонализированный подход к лечению: Результаты геномного скрининга могут помочь определить, какие методы лечения будут наиболее эффективны для конкретного пациента. Это позволяет более точно подбирать лекарства и терапии, учитывая индивидуальные генетические особенности.

3. Улучшение результатов лечения: Благодаря геномному скринингу можно предотвратить возникновение побочных эффектов лекарств и выбрать наиболее эффективные методы лечения, что в итоге может привести к улучшению результатов лечения у пациентов.

4. Информированное принятие решений: Результаты геномного скрининга предоставляют пациентам и их врачам более полную информацию о здоровье и рисках заболеваний, что помогает принимать осознанные решения о своем здоровье и лечении.

5. Возможность предотвращения наследственных заболеваний у потомков: Результаты геномного скрининга могут помочь пациентам принимать решения о планировании семьи и предотвращении передачи генетических мутаций наследования потомкам.

Таким образом, геномный скрининг имеет ряд преимуществ, которые могут повысить эффективность профилактики, диагностики и лечения онкологических заболеваний.

**Список использованных источников:**

1. Онкология: учебник / под ред. Ш. Х. Ганцева. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023 г., 704 с.
2. **«Онкогенетика»**, учебное пособие, авторы: Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова, А. С. Карунас; Издательство «Государственный Башкирский медицинский университет», 2020 г., 98 с.
3. Онконастороженность в работе врача первичного звена: Профилактика. Скрининг. Ранняя диагностика: учебное пособие / Москва: РНИМУ им. Н. И. Пирогова, 2021. — 57 с.