

Когда следует обратиться в генетический центр?

- 1- Есть ли у вас какая-либо родственная связь с вашим супругом/супругой?
 - 2- Вы и ваш супруг/супруга из «одной» или «соседней» деревни?
 - 3- В обеих семьях:
 - Есть ли кто-нибудь с умственными нарушениями или ограниченными возможностями?
 - Есть ли заболевание, которое встречается более чем у одного человека?
 - Есть ли кто-нибудь в вашей близкой семье, у кого было несколько выкидышей или дети, которые родились, но умерли?
 - Есть ли кто-нибудь в семье без детей?
 - Есть ли кто-нибудь, у кого возникают проблемы во время беременности?
 - Есть ли кто-нибудь, у кого есть ребёнок с задержкой развития или аномалиями?
 - Есть ли кто-нибудь, у кого диагностировали рак до 50 лет? Есть ли несколько людей с диагнозом рак?
 - Есть ли кто-нибудь с потерей слуха?
 - Есть ли кто-нибудь с выраженными нарушениями зрения, особенно в молодом возрасте?
 - 4- Есть ли у вас недомогание, из-за которого вы многократно посещаете врача и которое, похоже, не проходит? (Есть ли у вас хроническое заболевание?)
 - 5- Есть ли у вас заболевание, которое не удаётся диагностировать или вылечить, несмотря на лечение?
 - 6- Часто ли вы болеете инфекциями? (пневмония один раз в год, более 2 случаев синусита или ушных инфекций в год)
 - 7- Есть ли у вас хроническая диарея?
 - 8- Часто ли у вас бывают герпес на губах или язвочки во рту, молочница?
 - 9- Было ли у вас снижение количества клеток крови?
 - 10- Есть ли увеличение печени, селезёнки или лимфатических узлов?
 - 11- Бывала ли у вас тяжёлая экзема на коже?
 - 12- Показал ли ваш скрининг на талассемию (средиземноморскую анемию) и СМА носительство?
 - 13- Бывали ли у вас эпилептические приступы?
 - 14- Есть ли лекарства, которые вы принимаете постоянно, или специальная диета, которой вы должны придерживаться?
 - 15- Были ли у вас такие состояния, как избыточный рост волос или раннее половое созревание?
 - 16- Есть ли у вас или в вашей семье заболевание, которое считается генетическим?
 - 17- Если у вас были другие браки, были ли у вас какие-либо проблемы со здоровьем во время беременностей или у детей, рождённых в этих браках?
- Если вы ответили «да» на любой из этих вопросов, обязательно обратитесь в генетический центр.

Что такое Pregnarisk и когда его следует делать?

Являются ли генетические заболевания вопросом судьбы?

В геноме человека есть около 20 000 генов, кодирующих белки. У каждого из нас в этих генах имеются определённые генетические изменения, из-за которых мы можем быть носителями некоторых состояний. При аутосомно-рецессивных заболеваниях носителями должны быть оба партнёра; при X-сцепленных заболеваниях носительницей должна быть женщина; а при аутосомно-доминантных заболеваниях риск для детей может возникать, если один из партнёров несёт связанное с заболеванием изменение.

Эти риски значительно возрастают у пар, состоящих в родстве, поскольку у них часто совпадают гены и статусы носительства. Даже браки между людьми из одной или соседних деревень могут повышать вероятность рождения ребёнка с генетическим заболеванием из-за генетического сходства. Большие генетические панели позволяют выявлять многие генетические изменения, связанные с этими рисками. Парам, которые хотят определить все возможные риски до наступления беременности, рекомендуется получить информацию об этих панелях.

Выявление рисков до беременности позволяет семьям предпринять шаги для профилактики, поэтому этот период особенно важен. Даже если партнёры не состоят в родстве, распространённые в популяции статусы носительства всё равно могут создавать риски. При доминантных состояниях генетическое изменение, имеющееся у родителя, может не проявляться у него, но вызывать проблемы со здоровьем у его детей. При X-сцепленных заболеваниях, если мать является здоровой носительницей, у мальчиков заболевание может развиваться с вероятностью 50%. По этим причинам каждой паре, планирующей беременность, следует быть информированной об этих тестах.

Хотя некоторые риски сохраняются из-за технических ограничений и новых генетических изменений, которые могут впервые возникнуть у ребёнка, большинство наследуемых рисков можно выявить, что делает возможным предотвращение многих состояний.

Какие анализы можно сделать до беременности, чтобы обеспечить рождение здорового ребёнка?

Партнёров можно обследовать на носительство заболеваний, которые распространены в стране, протекают тяжело или угрожают жизни. Важны также и редкие заболевания, не только частые. Для этой цели были созданы панельные тесты Pregnarisk.



Даже если в семье нет ГЕНЕТИЧЕСКИХ заболеваний, каждый из нас может быть носителем некоторых состояний. У пар, состоящих в кровном родстве, вероятность того, что оба будут носителями одного и того же гена, связанного с заболеванием, значительно выше.

ОДНАКО Пары, не состоящие в родстве, также могут иметь изменения в одном или нескольких генах, что может повысить вероятность генетического заболевания у их ребёнка. ПО ЭТОЙ ПРИЧИНЕ ЭТОТ ТЕСТ РЕКОМЕНДУЕТСЯ ВСЕМ ПАРАМ, КОТОРЫЕ ХОТЯТ ЗАВЕСТИ РЕБЁНКА.

INTERGEN | Центр Диагностики Генетических Заболеваний
Узбекистан

AYS MED INTERNATIONAL

Intergen и Aysmed являются местными и административными партнёрами по решениям в Узбекистане.

Панель 1 – Базовая панель

Содержание панели и условия скрининга: Эта панель рекомендуется всем парам, планирующим беременность, или обращающимся за консультацией до заключения брака. Состояния, исследуемые в рамках этой панели, являются распространёнными в популяции, вызывают крайне тяжёлые клинические симптомы или приводят к смертности в раннем возрасте. Скрининг носительства до беременности и, при необходимости, планирование процедур ЭКО с генетическим тестированием могут помочь снизить риски в будущих беременностях.

Панель 1 включает:

Анализ хромосом, альфа- и бета-талассемия (средиземноморская анемия) и серповидноклеточная анемия, ломкая X-хромосома (Fragile X), спинальная мышечная атрофия (SMA), фенилкетонурия, дефицит биотинидазы, врождённая гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, муковисцидоз, мышечная дистрофия Дюшенна (DMD).

Панель 3 – Комплексная панель

Содержание панели и условия скрининга: Парам, планирующим беременность или обращающимся за консультацией до заключения брака, сообщают об этом тесте, когда они запрашивают более детальную оценку распространённых состояний. Этот тест может исследовать большинство генов, известных как связанных с заболеваниями у человека, и обеспечивает очень высокую диагностическую мощность. Поскольку пары также могут быть в группе риска по более редким состояниям — особенно при наличии близкого или дальнего кровного родства — рекомендуется «Pregnarisk Panel 3». В рамках этой панели проводится кариотипирование для определения рисков, связанных с хромосомами, а также выполняется секвенирование всего экзона (WES) у обоих партнёров для анализа наиболее важных участков почти всех белок-кодирующих генов. Дополнительно включаются исследования для состояний, которые трудно оценить этими методами. Такой подход направлен на максимально широкий скрининг. Предварительное выявление рисков может помочь семьям выбрать варианты ЭКО с генетическим тестированием, чтобы снизить вероятность рождения ребёнка с заболеванием, либо спланировать диагностические исследования во время беременности или после рождения у пар, которые всё же хотят зачать ребёнка естественным путём.

Панель 3 включает:

Секвенирование всего экзона (WES) для тысяч состояний, анализ хромосом, альфа-талассемия, ломкая X-хромосома (Fragile X), спинальная мышечная атрофия (SMA), врождённая гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, мышечная дистрофия Дюшенна (DMD), атасия Фридрейха.

Панель 6 – Расширенная панель

Содержание панели и условия скрининга: Панель 6 представляет собой широкий скрининговый подход, аналогичный Панели 3, однако вместо секвенирования всего экзона (WES) используется секвенирование всего генома (WGS). WGS — это метод, который исследует практически весь геном, помогая выявлять генетические варианты и поддерживая как клиническую диагностику, так и научные исследования. В то время как WES сосредоточено на белок-кодирующих регионах, где расположено большинство известных вариантов, WGS также оценивает дополнительные генетические изменения, увеличивая вероятность выявления вариантов, вызывающих заболевания.

Панель 6 включает:

Секвенирование всего генома (WGS) для тысяч заболеваний, анализ хромосом, альфа-талассемия, ломкая X-хромосома (Fragile X), спинальная мышечная атрофия (SMA), врождённая гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы, мышечная дистрофия Дюшенна (DMD), атасия Фридрейха.



**Здоровье для Человека,
Наука для Здоровья!**

Генетические заболевания — это тяжёлые, длительно протекающие состояния, которые существенно влияют на жизнь пациентов и их семей. Хотя ранняя диагностика после рождения крайне важна, наиболее эффективным шагом является профилактика этих состояний заранее. Поскольку генетические заболевания очень разнообразны, опираться только на один метод недостаточно для снижения рисков. Обследование должно подбираться индивидуально с учётом уникальных факторов риска семьи.

Адрес: ул. Муками, 98А, 100115, Ташкент, Узбекистан
Тел: +998 78 113 6 436
Веб-сайт: www.intergen.com.tr **E-mail:** info@intergenuz.com