



Генетичний скринінг | «ВІДПОВІДАЛЬНЕ БАТЬКІВСТВО»

Новітні технології
для спокою та впевненості
майбутніх батьків



Що таке «Відповідальне батьківство» (генетичний скринінг носійства прихованих мутацій)?

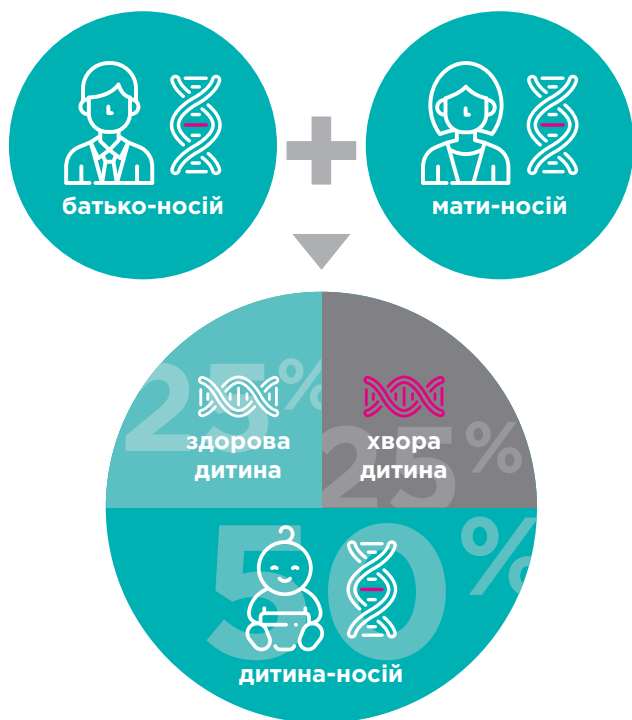
Це спеціалізоване дослідження, яке дозволяє визначити, чи є Ви прихованим носієм генетичних захворювань з метою планування захищеної вагітності з мінімізацією генетичних ризиків для дитини.

Мета дослідження — виявити наявність в генах мутації спадкових захворювань і визначити, як вони можуть вплинути на здоров'я Вашої майбутньої дитини. Адже носії переважно здорові, але мають ризик передати генетичну патологію своїм дітям.

Використовуючи передові технології, ми можемо визначити ймовірність того, чи успадкує Ваша дитина будь-яке з найпоширеніших генетичних захворювань. Володіння цією інформацією на етапі планування вагітності або на ранніх її термінах дозволить Вам приймати обґрунтовані рішення при виборі можливих репродуктивних та медичних варіантів.

Що таке скринінг для визначення носійства прихованих мутацій?

Кожен з нас має по дві копії десятків тисяч генів, які несуть інформацію, що забезпечує функціонування нашого організму: наш зріст, зовнішній вигляд, характер обміну речовин тощо. Ми всі також є носіями низки змін в наших генах. Ці зміни називаються мутаціями, і якщо вони передаються у спадок нашим дітям, то можуть спричинити виникнення генетичного захворювання. Наприклад, якщо обидва партнери є носіями тієї самої аутосомно-рецесивної патології, при кожній вагітності є 25% ризику народження дитини, що страждатиме на це захворювання.



Генетичне захворювання може суттєво вплинути на здоров'я та благополуччя дитини. Водночас, носії недуги зазвичай не мають проблем зі здоров'ям, а генетичне захворювання, носієм якого вони є, може навіть не простежуватися в історії родини. Завдання **Генетичного скринінгу «Відповідальне батьківство»** — пошук у Вас та Вашого партнера мутацій генів, які спільно можуть підвищувати ризик народження дитини з генетичним захворюванням. Результати дослідження допоможуть Вам повноцінно підготуватися до створення здорової родини та прийняти інформоване рішення про народження дитини.

Генетичний скринінг | «ВІДПОВІДАЛЬНЕ БАТЬКІВСТВО»





Які генетичні захворювання включені в панель

Генетичний скринінг | «ВІДПОВІДАЛЬНЕ
БАТЬКІВСТВО»


«Відповідальне батьківство» — це скринінг на носійство найпоширеніших генетичних захворювань. Базова версія Пакету включає обстеження на муковісцидоз та спінальну м'язову атрофію як найбільш поширених генних рецесивних захворювань серед населення України. Розширена версія пакету передбачає повну розшифровку (секвенування) 300 генів*.

Чимало патологій, включених в панель дослідження, проявляються вже у дитячому віці. Усі ці захворювання є причиною значної інвалідації дитини, тривалість та якість життя при цих недугах значно знижені.

*Повний перелік генів доступний за наступною адресою:
www.ivf.com.ua/carrier-test.pdf

Генетичний скринінг | «ВІДПОВІДАЛЬНЕ
БАТЬКІВСТВО»

 НАДІЯ®



Як часто треба проводити скринінг на носійство прихованих мутацій?

Скринінг на носійство генетичної патології проводиться одноразово, адже статус носійства певної генної мутації не змінюється впродовж усього життя. Залежно від того, які види обстежень Ви проходили раніше, Ваш лікар-генетик може рекомендувати додаткові аналізи та обстеження.

Кому й коли доцільно проводити дослідження?

Скринінг на визначення носійства генної патології майбутні батьки можуть пройти на етапі планування сім'ї або на ранніх термінах вагітності.

Тест допоможе Вам та Вашому партнерові ознайомитися з ризиками народження дитини з генетичними захворюваннями. Чимало людей не підозрюють, що є носіями спадкової генетичної патології, поки не народжується хвора дитина. Хоч і не існує тесту, який допоміг би передбачити всі можливі генетичні відхилення та вродженні вади, скринінг на носійство найпоширеніших рецесивних захворювань надасть максимально повну інформацію про наявність мутацій та ймовірність успадкування дитиною, а також допоможе прийняти рішення, яке стосуватиметься Вашого майбутнього та майбутнього Вашої дитини. Результати дослідження рекомендується обговорити з лікарем-генетиком.

Генетичний
скринінг

«ВІДПОВІДАЛЬНЕ
БАТЬКІВСТВО»



Як часто виявляють подружні пари з високим генетичним ризиком?

Щонайменше 1 із 40 пар має високий ризик народження дитини з важкими генетичними захворюваннями при проведенні розширеного скринінгу.

Як проводиться дослідження та що означають його результати?

Першою з пари обстежується жінка. У випадку негативного результату (мутації не виявлені), констатується низький генетичний ризик для нащадків, цикл діагностики закінчується. У випадку позитивного результату (виявлена мутація), констатується підвищений ризик, проводиться дослідження другого партнера (входить у пакет дослідження). Якщо Ваш партнер не є носієм мутації в тому ж гені, в якому мутація виявлена у Вас, ризик народження дитини з відповідним ураженому гену захворюванням у вашої пари практично відсутній.

Якщо у подружньої пари визначено мутацію однакового гена, ризик народження хворої дитини становить 25%. За наявності такого ризику подружня пара може обрати програму Преімплантаційної генетичної діагностики в рамках циклу ДРТ (дослідження ембріонів) або програму Пренатальної генетичної діагностики (дослідження на ранніх термінах вагітності). Незалежно від вибору, подружня пара отримує особливі умови на цикл лікувально-діагностичної програми в Клініці репродуктивної медицини «Надія».



Що означає негативний результат дослідження?

Негативний результат означає, що Ви і Ваш чоловік не є носієм мутацій, на які проводилося дослідження. Або жінка не є носієм Х-зчепленої мутації (гемофілія, міопатія Дюшенна тощо). Якщо Ваш партнер не є носієм мутації в тому ж гені, в якому мутація виявлена у Вас, або Ви не є носієм Х-зчепленої мутації, ризик народження дитини з відповідним ураженому гену захворюванням у вашої пари практично відсутній.

Що означає позитивний результат дослідження?

Позитивний результат — коли Ви і Ваш чоловік є носіями мутації в одному гені, або жінка є носієм Х-зчепленої мутації.

Що необхідно робити, якщо виявлено мутацію?

Якщо у Вас виявлено мутацію, вам рекомендовано медико-генетичне консультування та визначення разом з лікарем запобіжного методу — програма Передімплантаційної генетичної діагностики (дослідження ембріонів) або програма Пренатальної генетичної діагностики (дослідження на ранніх термінах вагітності).



Генетичний скринінг | «ВІДПОВІДАЛЬНЕ БАТЬКІВСТВО»





Як подружня пара може уникнути ризику народження хворої дитини?

Якщо у подружньої пари визначено мутацію однакового гена, ризик народження хворої дитини становить 25%. За наявності такого ризику подружня пара може обрати програму Передімплантаційної генетичної діагностики (дослідження ембріонів) або програму Пренатальної генетичної діагностики (дослідження на ранніх термінах вагітності).

Генетичний скринінг | «ВІДПОВІДАЛЬНЕ БАТЬКІВСТВО»

 **НАДІЯ**

Генетичний скринінг | «ВІДПОВІДАЛЬНЕ
БАТЬКІВСТВО»

**МАЄТЕ МРІЮ?
Ми допоможемо
Вам у її досягненні!**

ЖИТТЯ — ЦЕ НАДІЯ,
«НАДІЯ» — ЦЕ ЖИТТЯ!



www.ivf.com.ua

(044) 537 75 97

info@ivf.com.ua

Київ, вул. Максима Кривоноса, 19-А