

Что такое скрининг на моногенные генетические заболевания?

Скрининг на моногенные генетические заболевания проводится для оценки риска рождения в семье больного ребенка. Исследование рекомендовано парам, которые только планируют беременность: оно покажет, носителями каких заболеваний являются будущие родители.



Носители моногенных заболеваний обычно здоровые люди; риск рождения больного ребенка возникает, когда оба родителя являются носителями одного и того же заболевания.

Для кого разработан тест CGT?

Проведение исследования рекомендовано в случаях:

- Если планируется естественная беременность
- Перед проведением программы ВРТ
- Если планируется беременность с использованием половых клеток донора

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

www.igenomix.com

CGT

Carrier Genetic Test

by **Igenomix**

Современный генетический тест для оценки риска рождения больного ребенка

Ответственный подход к планированию семьи

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

V. 2019-01

Лаборатория Igenomix за здоровье ваших будущих детей

Ежегодно многие родители сталкиваются с проблемой рождения больного ребенка с той или иной формой генетической патологии.

Лаборатория Igenomix разработала специальный генетический тест Carrier Genetic Test (CGT) для заблаговременного обследования будущих родителей и выявления риска рождения ребенка с моногенным генетическим заболеванием. Высокий риск по результатам исследования, позволяет заранее принять необходимые меры для достижения главной цели – рождения здорового ребенка.

Что такое гены?

Гены – функциональные единицы, из которых состоит ДНК в ядрах наших клеток. Гены контролируют все процессы, происходящие в клетках и организме человека. Измененные гены не работают должным образом и приводят к развитию заболеваний.

Каждый человек является носителем одной или нескольких мутаций. **Тест CGT позволяет выявить измененные гены и оценить риск, существующий для конкретной пары.**

Зачем нужен скрининг на моногенные заболевания?

В большинстве случаев родители узнают о том, что они являются носителями моногенного генетического заболевания, только в результате рождения больного ребенка. Генетические заболевания не излечимы, но их можно предотвратить.

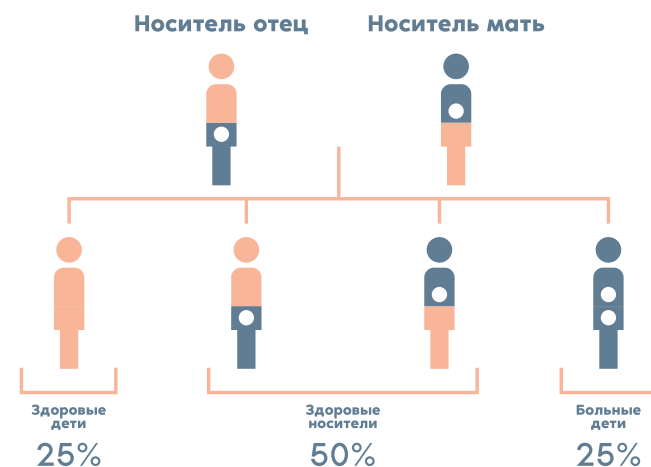
Что же делать, если я носитель генетического заболевания?

НИЧЕГО

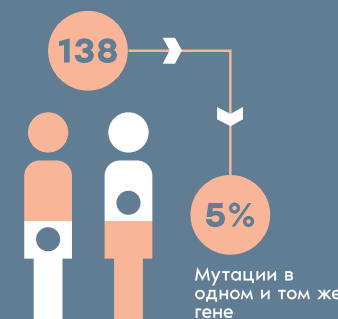
Носители моногенных заболеваний – обычные здоровые люди.*

Каждый человек является носителем нескольких моногенных заболеваний. Высокий риск рождения больного ребенка (25%) возникает только в том случае, если партнеры являются носителями мутаций в одном и том же гене.

*применимо к аутосомно-рецессивным заболеваниям и X-сцепленным заболеваниям (в случае женщин)



Согласно результатам нашего исследования,⁽¹⁾ у 5% из 138 пар выявлен высокий риск рождения ребенка с моногенной генетической патологией:



Заболевания
HEMOPHILIA A (F8 GENE)
SMITH-LEMLI-OPITZ (DHCR7 GENE)
POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE (RECESSIVE; PKHD1 GENE)
FRAGILE X (FMR1 GENE)
CYSTIC FIBROSIS (CFTR GENE)
RETINITIS PIGMENTOSA (BLINDNESS; ABCD4 GENE)

Что делать в случае высокого риска?

Рекомендуется обратиться к специалисту за консультацией по возможным вариантам рождения здорового ребенка.



PGT-M – Преимплантационная генетическая диагностика для предотвращения переноса больного эмбриона

Донорство половых клеток (ооцитов или сперматозоидов)

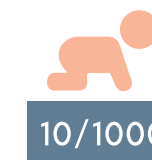
Усыновление как возможность избежать рождения больного ребенка

(1) Martin, J. et al. A Comprehensive Carrier Genetic Test Using Ne-x-Generation DNA Sequencing in Infertile Couples Wishing to Conceive through Assisted Reproductive Technologies. Fertil Steril. 2015 Nov;104(5):1286-93.



Скрининг на какие заболевания проводится в рамках теста?

Согласно данным Всемирной Организации Здравоохранения наиболее частые моногенные генетические заболевания встречаются у 10 из 1000 новорожденных. (*) В развитых странах эти заболевания являются причиной младенческой смертности в 20% случаев и в 18% случаев являются причиной обращения в детские учреждения здравоохранения. (**)



Тест на генетическую совместимость лаборатории Igenomix включает обширный список мутаций, вызывающих развитие серьезных генетических заболеваний, в том числе мутации, скрининг на которые рекомендован профессиональными сообществами гинекологов и генетиков (***)

Полный список мутаций, исследуемых в рамках теста CGT, приведен на сайте: www.igenomix.com

Наиболее распространенные моногенные заболевания, выявляемые с помощью теста CGT	Доля носителей
Cystic fibrosis	1 из 25
Spinal Muscular atrophy	1 из 50
Autosomal recessive polycystic kidney disease	1 из 70
Non-syndromic hereditary sensorineural hearing loss	1 из 80
Mucopolysaccharidosis	1 из 80
Sickle-cell anemia	1 из 150
Gaucher's disease	1 из 200
Fragile-X syndrome	1 из 250
Beta thalassemia	1 из 300

(*) According to data from the World Health Organization (WHO) <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>
 (**) Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1. doi: 10.1371/4f9877ab8ffa9.
 (***)The American College of Medical Genetics (ACMG) and The American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).