

ПАНЕЛИ РЕПРОДУКТИВНОГО ЗДОРОВЬЯ В ЛАБОРАТОРИИ GENETICO

Ген	Мутация/ полиморфизм	Локус/ ген	Мутация/ полиморфизм
RAMP1	c.191+1243C>T	AZF	AZFa (SY1316, SY86), AZFb (SY1196, SY1235, SY1237, SY124, SY1302, SY142), AZFc (SY254, SY255)
FTO	c.1364+57151G>A	AMHR2	c.1326_1352del27
TBC1D4	c.2728+1132A>G	SRY	del -/+
SERPINA12	g.76257067A>G	DNAI1	c.1543G>A
THADA	c.4059-13560T>G	KAL1	c.1540G>A
DENND1A	c.183-5111T>C		c.1521_1523delCTT
	c.303-7710C>T		c.350G>A
	c.132+4911A>C		c.617T>G
LHCGR	c.162-1595C>T		c.3454G>C
FSHR	c.956+11510C>T		c.1624G>T
ESR1	c.453-397T>C		c.1652G>A
ADAMTS19	c.3295-13866G>T		c.3909C>G
BMP15	c.202C>T (p.Arg68Trp)		c.3846G>A
BRSK1	c.318-519T>C		c.3844T>C
MTHFR	c.665C>T (p.Ala222Val)		c.489+1G>T (621+1G>T)
	c.1286A>C (p.Glu429Ala)		c.3717+12191C>T (3849+10kbC>T)
MTR	c.2756A>G (p.Asp919Gly)		c.2988+1G>A (3120+1G>A)
MTRR	c.66A>G (p.Ile22Met)		c.1519_1521delATC
AGT	c.803T>C (p.Met268Thr)		c.1766+1G>A (1898+1 G>A)
NOS3	c.894T>G (p.Asp298Glu)		c.1040G>T
	c.-813C>T		c.1000C>T
HRG	c.1019A>G (p.His340Arg)		dele2,3 (del21kb)
	c.610C>T (p.Pro204Ser)		c.1545_1546delTA
F5	c.1601G>A (p.Arg534Gln)		c.2012delT
F2	c.*97G>A (20210G>A)		c.262_263delTT (p.Leu88Ilefs)
SERPINE1 (PAI1)	c.-821_820insG		c.3691delT
FGB	c.-463G>A (-455G>A)		c.412_413insACT (p.Leu137_Leu138insHis)
	c.-156C>T		c.472insA (604insA)
F7	c.1238G>A (p.Arg413Gln)		c.3816_3817delGT
F13A1	c.103G>T (p.Val35Leu)		c.3587C>G
ITGB3	c.176T>C (p.Leu59Pro)		c.274G>A
F11	c.1481-188C>T		c.3140-26A>G (3272-26A>G)
F12	c.-4T>C		c.3883delA
GP6	c.655C>T (p.Pro219Ser)		c.3890_3891insT
SERPINC1	c.41+141G>A		c.3014T>G
GP1BA	c.482C>T (p.Thr161Met)		c.3140-16A>G (3272-16 T>A)
CYP4V2	c.775C>A (p.Gln259Lys)		c.2834C>T
			IVS8-(TG)n
			IVS8-Tn
			c.187C>G
			c.193A>T
			c.845G>A
		HFE	
		AR	CAGn в экзоне 1

АЛГОРИТМ ПРОВЕДЕНИЯ ОБСЛЕДОВАНИЯ



Обращение в лабораторию Genetico 8 800 250 90 75



Забор биоматериала (кровь из вены)



Исследование ДНК на широкий спектр мутаций в генах, ответственных за репродуктивное здоровье



Выдача лабораторного заключения



ЛАБОРАТОРИЯ GENETICO

Genetico* – это один из крупнейших лабораторно-производственных комплексов в России (г. Москва), построенный по стандартам GLP, и федеральная сеть центров в значимых городах РФ – Москве, Санкт-Петербурге и Казани.

Лаборатория оснащена самым современным медицинским оборудованием ведущих мировых производителей и оказывает весь спектр медико-генетических услуг для врачей и пациентов:

- Преимплантационная генетическая диагностика хромосомных и моногенных заболеваний
- Неинвазивный пренатальный тест Prenetix
- Определение носительства синдрома ломкой X-хромосомы
- Генетический скрининг при подготовке к беременности
- Тест на отцовство
- Онкогенетическое обследование
- Генетический скрининг новорожденных
- Диагностика носительства спинальной амиотрофии и многое другое



г. Москва, ул. Губкина, д.3, корп. 1



8 800 250 90 75



genetico.ru

Лицензия № ЛО-77-01-011475

ИМЕЮТСЯ ПРОТИВОПОКАЗАНИЯ. НЕОБХОДИМА КОНСУЛЬТАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТА

Genetico[®]
Лаборатория и медицинские центры



ДНК-ДИАГНОСТИКА МУЖСКОГО♂ И ЖЕНСКОГО♀ БЕСПЛОДИЯ

Генетические особенности нельзя исправить, но комплексное обследование и правильное лечение дадут возможность забеременеть и родить здорового ребенка

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ МУЖСКОГО БЕСПЛОДИЯ

Изменения мужского генома могут приводить к нарушениям процессов образования, созревания и подвижности сперматозоидов, что проявляется в виде уменьшения их количества или появления аномальных, не способных к оплодотворению, форм сперматозоидов. Все это может стать причиной бесплодия.



Когда мужчине необходимо генетическое обследование?

- при нарушении сперматогенеза неясной этиологии
- если у пары было несколько неудачных попыток ЭКО
- при необходимости определения тактики получения сперматозоидов в цикле ЭКО

ДНК-диагностика позволит скорректировать тактику лечения и повысить его эффективность

ДНК-ДИАГНОСТИКА МУЖСКОГО БЕСПЛОДИЯ В GENETICO

При исключении анатомических, гормональных и инфекционных факторов мужского бесплодия, данное состояние может определяться генетическими нарушениями.

Лаборатория **Genetico** проводит анализ **мутаций / полиморфизмов в 8 генах и локусе AZF**, отвечающих за мужское репродуктивное здоровье:

- ♂ исследование генов AZF-региона, ответственных за основные звенья сперматогенеза
- ♂ анализ мутаций в генах половой дифференцировки *AMHR2, SRY*
- ♂ определение 34 мутаций / полиморфизмов в гене *CFTR*, которые приводят к врожденному нарушению проходимости семявыводящих протоков
- ♂ анализ генов *KAL1, DNAI1, HFE*. Мутации в данных генах способны вызывать заболевания, одним из симптомов которых является бесплодие
- ♂ диагностика мутаций в гене *AR*, приводящих к развитию синдрома нечувствительности к андрогенам



ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ ЖЕНСКОГО БЕСПЛОДИЯ

Генетические нарушения у женщин могут проявляться привычным невынашиванием беременности, а также в виде таких распространенных синдромов, как синдром поликистозных яичников и синдром преждевременного истощения яичников.



Когда женщине необходимо генетическое обследование?

- если случаи самопроизвольного прерывания беременности были более 2-х раз подряд
- при бесплодии неясного генеза
- если было несколько неудачных попыток ЭКО

ДНК-диагностика бесплодия в **Genetico** включает в себя анализ всех мутаций и полиморфизмов, клиническая значимость которых изучена и подтверждена

ДНК-ДИАГНОСТИКА ЖЕНСКОГО БЕСПЛОДИЯ В GENETICO

Как правило, ДНК-диагностика при женском бесплодии неясного генеза – это анализ факторов предрасположенности к тромбофилиям. Но генетических причин данных состояний гораздо больше.

Именно поэтому лаборатория **Genetico** проводит комплексное обследование, которое включает в себя исследование **39 полиморфизмов в 32 генах:**

- ♀ анализ генов: *RAMP1, FTO, TBC1D4, SERPINA12, THADA, DENND1A, LHCGR, FSHR, ESR1, ADAMTS19, BMP15, BRSK1, AR*. Полиморфизмы в этих генах ассоциированы с повышенным риском развития синдромов поликистозных яичников и преждевременного истощения яичников
- ♀ исследование генов *MTHFR, MTR, MTRR*, мутации в которых отвечают за формирование пороков развития или хромосомных заболеваний у плода
- ♀ анализ генов: *AGT, NOS3, HRG, F5, F2, SERPINE1(PAI1), FGB, F7, F13A1, ITGB3, F11, F12, GP6, SERPINC1, GP1BA, CYP4V2*. Мутации в данных генах ассоциированы с повышенным риском тромбообразования и различных осложнений во время беременности (например, гестозов)

