genetico.ru

8 800 250 90 75

(звонок по России бесплатный)

Москва, ул. Губкина, д. 3, корп. 1

Лицензия № ЛО-77-01-013305

future inside Genetico®

ДНК-ДИАГНОСТИКА МУКОВИСЦИДОЗА

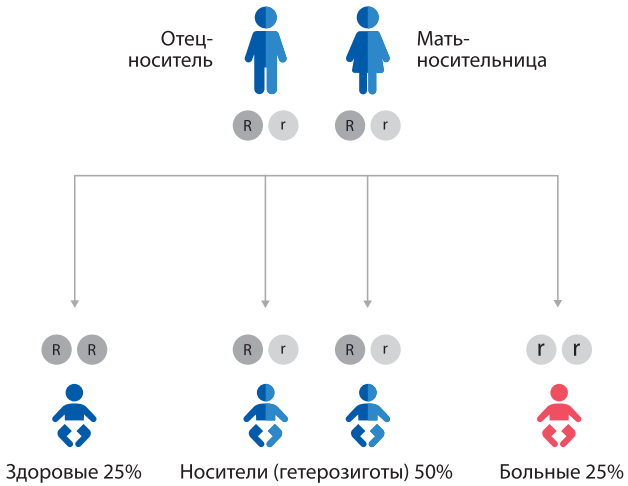
Генетическое обследование при подготовке к беременности – это возможность застраховаться от диагноза «муковисцидоз».

МУКОВИСЦИДОЗ

Муковисцидоз – тяжелое наследственное заболевание, характеризующееся повышением вязкости слизи, вырабатываемой различными железами. У больных людей нарушается работа многих органов и систем, но в первую очередь страдают легкие и желудочно-кишечный тракт. Муковисцидоз приводит к ранней инвалидизации и преждевременной смерти пациентов.

Если носителями мутаций являются оба родителя, вероятность рождения больного ребенка составляет 25%. Однако генетическая диагностика позволяет снизить этот риск практически до нуля.

Причиной патологических изменений при заболевании являются мутации гена *CFTR*. В результате мутаций в организме пациентов начинает синтезироваться дефектный белок, ответственный за нарушение вязкости секрета желез.



По статистике, носителем той или иной мутации в гене CFTR является каждый 30-й россиянин. И каждый носитель может оказаться родителем тяжелобольного ребенка.

ДИАГНОСТИКА В ЛАБОРАТОРИИ GENETICO

Лаборатория Genetico использует собственный диагностический набор «Муковисцидоз», разработанный с учетом частот мутаций в гене *CFTR* в российской популяции.

Во время исследования проводится анализ 32 мутаций и 2 полиморфизмов в гене *CFTR*, связанных с развитием муковисцидоза.

Своевременно выявленное носительство дает паре возможность прибегнуть к диагностике будущего ребенка и, в конечном счете, родить здорового малыша.

ТЕСТ ПОКАЗАН:

- всем супружеским парам, планирующим рождение ребенка, с целью определения возможного статуса носителя мутации;
- новорожденным из группы высокого риска по результатам неонатального скрининга;
- детям и взрослым, имеющим клинические проявления муковисцидоза;
- мужчинам с обструктивной азооспермией или олигозооспермией;
- детям и взрослым, имеющим родственника, больного муковисцидозом.

Носители мутации в гене CFTR чаще всего абсолютно здоровы и, как правило, ничего не знают о риске рождения больного ребенка. Генетическое обследование на муковисцидоз – это возможность оценить индивидуальные риски и значительно их снизить.