

ИМЕЮТСЯ ПРОТИВПОКАЗАНИЯ. НЕОБХОДИМО ПРОКОНСУЛЬТИРОВАТЬСЯ СО СПЕЦИАЛИСТОМ.

## Показания для проведения ПГТ на моногенные заболевания (состояния)

- Высокий риск рождения в семье ребенка с моногенным заболеванием, вызванным выявленными в семье мутациями.
- Риск развития резус-конфликта при последующей беременности, при неэффективности стандартных способов профилактики резус-конфликта.

## Показания для проведения ПГТ-HLA

- Необходимость лечения больного сиблинга путем трансплантации гемопоэтических стволовых клеток пуповинной крови.

### Контакты лаборатории



☎ 8 800 250 90 75

@ info@genetico.ru

🌐 www.genetico.ru

📍 ул. Губкина, д. 3, корп. 1  
Москва, 119333

## Почему Genetico?



Подготовительный этап, входящий в стоимость - это комплекс работ с биоматериалом членов семьи для проведения прямой и косвенной диагностики, оптимизация условий для проведения диагностики, гаплотирование семьи.



Для анализа результатов полученных исследований и выдачи заключений используем собственную базу данных, накопившийся опыт по предшествующим результатам исследований и проверку тремя независимыми специалистами.



Не ограничены списком заболеваний и мутаций, и проводим исследования на любые моногенные заболевания.

**В настоящее время в лаборатории Genetico разработаны тест-системы для более чем 90 моногенных заболеваний, а также возможна разработка тест-системы на любые моногенные заболевания.**



## ПГТ-М

### Преимплантационное генетическое тестирование на моногенные заболевания

Для профилактики высоких рисков рождения в семье ребенка с моногенной патологией





В настоящее время в мире живет **350 миллионов** людей, страдающих редкими заболеваниями. Около **80%** из них имеют генетическую природу. Например, в Европе пациенты с наследственными заболеваниями составляют около **6%** популяции.

В семьях больных при возможности проводят ПГТ-М (если выявлена мутация, спровоцировавшая наследственное заболевание).

Семья, знающая о риске рождения ребенка с генетическим заболеванием (в результате прохождения скрининга на носительство мутаций или наличия в семье больного), благодаря ПГТ-М получает возможность родить здорового ребенка.

**Скрининг супругов на бессимптомное носительство мутаций – это действенная профилактика снижения риска развития моногенной патологии у будущих детей.**



Арсенал методов, используемых в генетической лаборатории Genetico, позволяет проводить ПГТ большинства известных моногенных заболеваний, среди которых:

- муковисцидоз;
- спинальная мышечная атрофия;
- несиндромальная нейросенсорная тугоухость;
- наследственные миопатии **и многие другие.**

## Этапы исследования



Высокий риск моногенного заболевания у детей



ЭКО



Биопсия эмбриона



Преимплантационное генетическое тестирование



Выбор эмбриона без заболевания



Беременность

В США и странах Европы ПГТ проводится также с целью лечения больного сиблинга (сиблинги – дети одних родителей): если в семье уже есть больной ребенок, которого можно вылечить трансплантацией гемопоэтических стволовых клеток, но нет подходящего донора.

В таких случаях ПГТ дает возможность выбрать для переноса матери эмбрион не просто свободный от мутации, вызывающей болезнь, но и гистосовместимый с больным ребенком.

**В 2016 году такая процедура была проведена и в России, благодаря специалистам Genetico.**

Девочке с синдромом Швахмана-Даймонда были пересажены стволовые клетки пуповинной крови от её брата, ребенка-спасителя, рожденного с помощью преимплантационного генетического тестирования и ЭКО.

Брат был рожден генетически идентичным по тканевой совместимости и не унаследовал генетическое заболевание, высокий риск которого был в семье.

**Моногенные заболевания** - это группа наследственных заболеваний, причиной которых является **мутация в одном гене**, ассоциированным с заболеванием. Общая распространенность моногенной патологии среди новорожденных **1%**.

Узнать больше или записаться на консультацию к ПГТ-консультанту на сайте [www.genetico.ru](http://www.genetico.ru)