

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ХРОМОСОМНЫЕ
ИЗМЕНЕНИЯ В ХРОМОСОМАХ,
ДИАГНОСТИКА – КАРИОТИПИРОВАНИЕ

**ИЗМЕНЕНИЯ
В ПОЛОВЫХ
ХРОМОСОМАХ**
СИНДРОМЫ
КЛАЙНФЕЛЬТЕРА,
ТЕРНЕРА

**АНОМАЛИИ АУТОСОМ
(НЕПОЛОВЫХ
ХРОМОСОМ)**
СИНДРОМЫ ДАУНА,
ЭДВАРДСА, ПАТАУ,
ВОЛЬФА–ХИРШХОРНА

ГЕННЫЕ
ИЗМЕНЕНИЯ В ГЕНАХ,
ДИАГНОСТИКА – ДНК-АНАЛИЗ

МОНОГЕННЫЕ
ДЕФЕКТ В ОДНОМ ГЕНЕ
ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ,
МУКОВИСЦИДОЗ,
ГЕМОФИЛИЯ, АДРЕНОГЕ-
НИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

ПОЛИГЕННЫЕ
ИЗМЕНЕНИЯ В НЕСКОЛЬ-
КИХ ГЕНАХ
РАК, ЭПИЛЕПСИЯ,
САХАРНЫЙ ДИАБЕТ,
ШИЗОФРЕНИЯ

• **Делайте генетический скрининг!** Анализ крови помогает увидеть изменения более чем в 50 генах, в том числе и в тех, которые могут повлечь за собой нарушение липидного обмена и свертываемости крови, гипертензию, заболевания ЦНС.

ФАКТ!
Сейчас более
5000 заболеваний
наследственной
природы относят к
моногенным!

• **Внимательно изучите первые признаки заболеваний малыша**, к которым у него выявится наследственная предрасположенность. Помните, что лечить болезнь на начальной стадии гораздо проще, чем бороться с ее тяжелыми последствиями!

наш эксперт

ОЛЬГА ЗАХАРОВА, ВРАЧ-ГЕНЕТИК
«ЦЕНТРА ИММУНОЛОГИИ И РЕПРОДУКЦИИ»



Во время планирования беременности консультация генетика необходима тем супружеским парам, у которых уже есть одна или несколько неудачных беременностей, в семье есть дети с тяжелыми заболеваниями, в родословной отмечены случаи врожденных и наследственных болезней детского возраста. Другие факторы риска: тяжелые заболевания у взрослых (в том числе наследственное заболевание одного из супругов), возраст родителей (или одного из них) после 35 лет, кровнородственный брак (даже когда мама и папа дальние родственники), бесплодие. К сожалению, риск рождения больного ребенка существует у любой здоровой супружеской пары. По различным оценкам, около 5% новорожденных имеют отклонения от нормы. Некоторые из них можно установить еще до рождения с помощью методов пренатальной диагностики.

• **Самое бесперспективное для супружеской пары — это искать виноватого в болезни малыша, обвинять друг друга. Ведь болезнь может быть следствием мутации — случайного повреждения генетического аппарата!**

Если у женщины было несколько замерших беременностей или выкидышей, ей нужна консультация генетика. Невынашивание может быть связано с генетической патологией!