

## 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!*