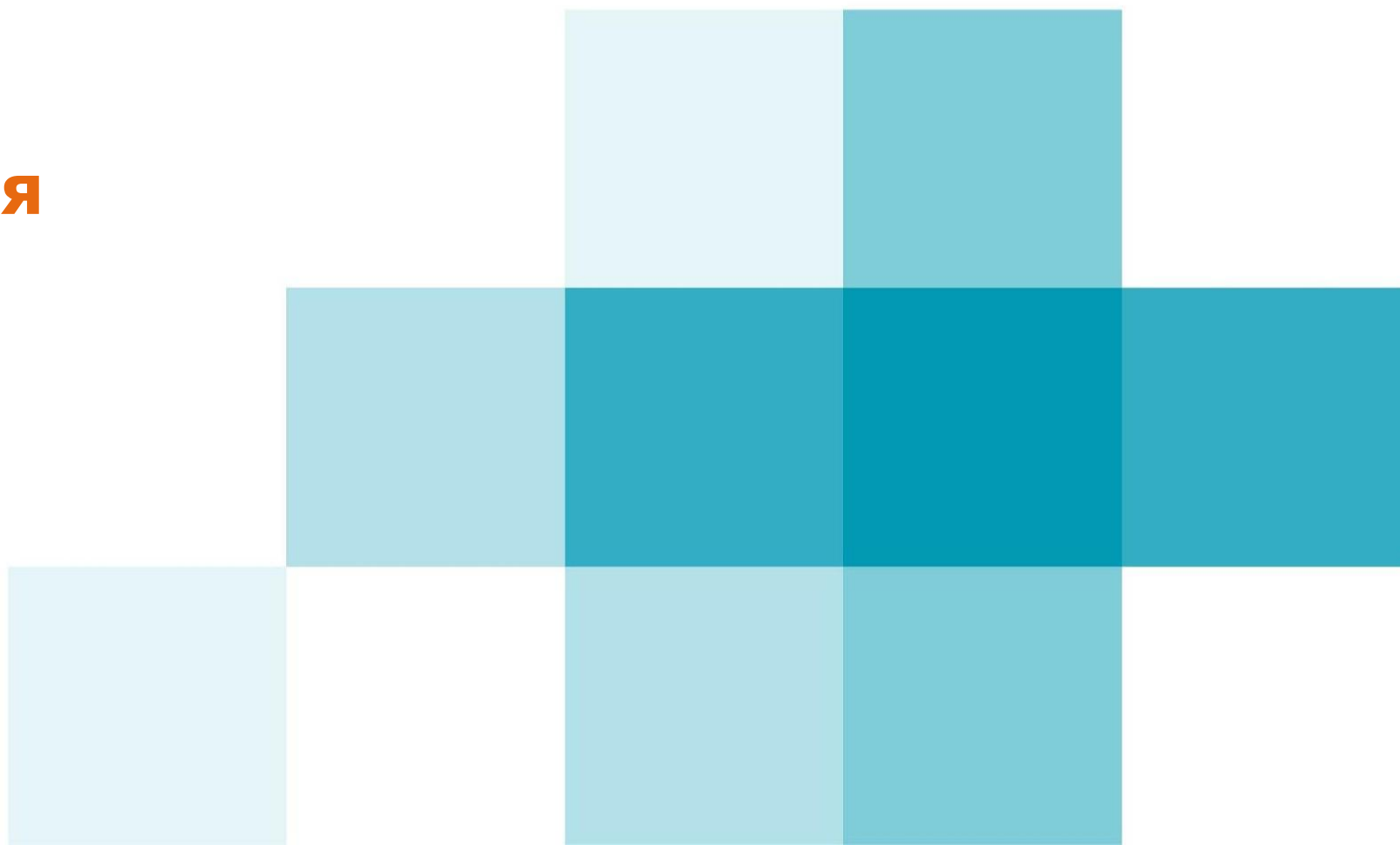
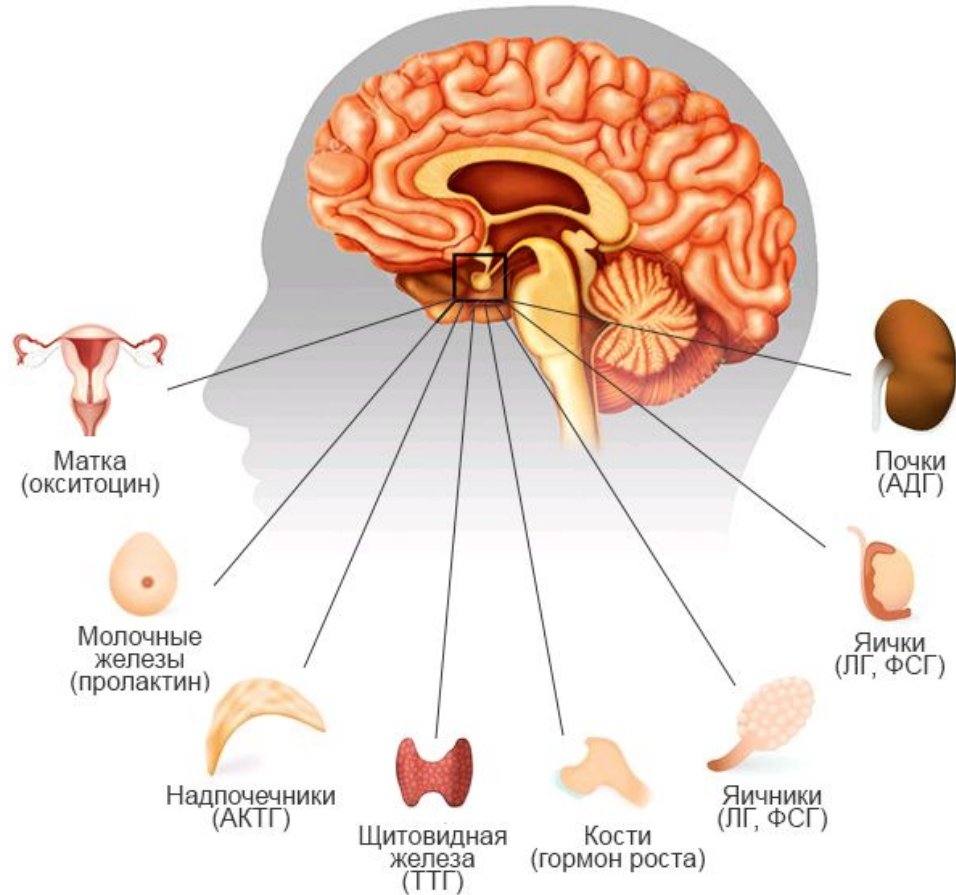


# *INVITRO*

**Лабораторная  
диагностика**



# Гормональные исследования



## Гормоны

Это биологически активные вещества, которые

вырабатываются специализированными клетками желез внутренней секреции:

- гипофиз,
- надпочечники
- поджелудочная железа
- щитовидная железа
- половые железами и др.

Содержание гормонов в крови незначительно по сравнению с другими компонентами крови, но они оказывают огромное влияние на наш организм. Для нормального функционирования организма важно определенное соотношение гормонов в крови.

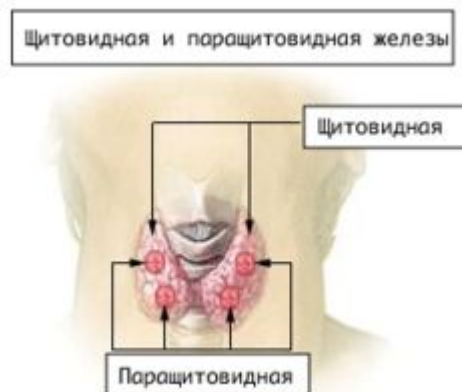
Анализ на гормоны позволяет диагностировать множество заболеваний различных органов и систем.

## Гормональные исследования

Лабораторная оценка соматотропной функции гипофиза:



Лабораторная оценка функций щитовидной железы:

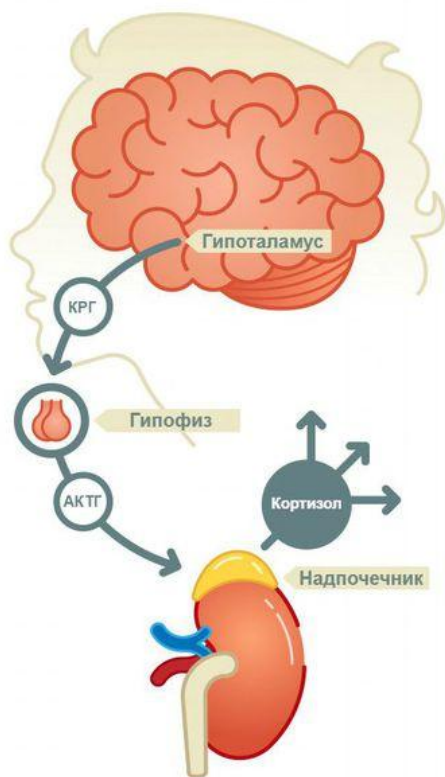


Оценка эндокринной системы		
<b>Оценка функций гипофиза</b>		
ТТГ, АКТГ, ФСГ, ЛГ, Пролактин (см. ниже)		
99	СТГ (Соматотропный гормон)	030 ●
174	Соматомедин-С	001 ● 🔄 *

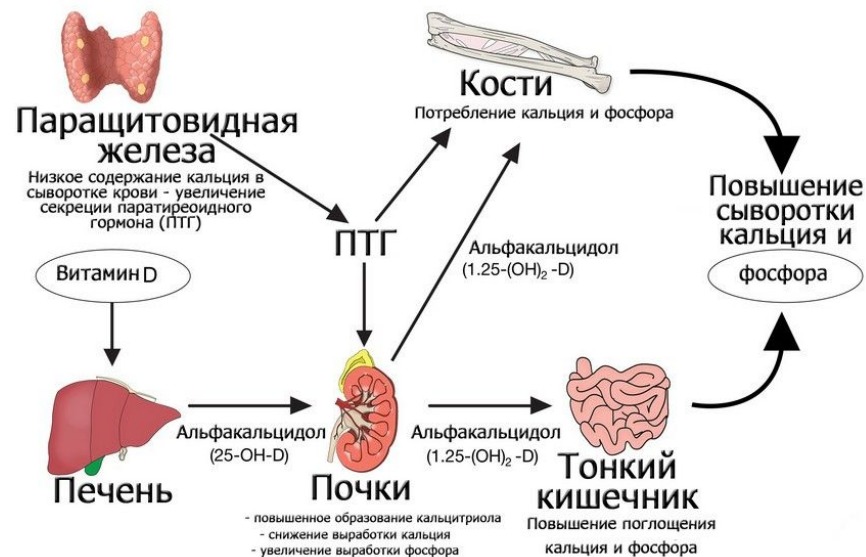
Оценка функции щитовидной железы		
56	ТТГ (тиреотропный гормон)	030 ●
54	T4 (тироксин, тетраiodтиронин) общий	
55	T4 (тироксин, тетраiodтиронин) свободный	
52	T3 (триiodтиронин) общий	
53	T3 (триiodтиронин) свободный	
196	T-Uptake (тироксинсвязывающая способность сыворотки или плазмы)	033 ●
197	ТГ (тиреоглобулин)	163 ●
57	АТ к ТГ	030 ●
58	АТ-ТПО (АТ к тиреоидной пероксидазе)	
198	АТ-МАГ (АТ к микросомальной фракции тироцитов)	
199	АТ к рецепторам ТТГ	

## Гормональные исследования

### Лабораторная оценка гипофизарно-надпочечниковой системы:



### Лабораторная оценка гормональной регуляции обмена кальция и фосфора:



100	АКТГ (адренокортикотропный гормон)	002	⊕
65	Кортизол (группа кортикостероиды/ глюкокортикоиды)	030	●
178	Кортизол в моче (группа кортикостероиды/ глюкокортикоиды)	050 СКК (моча!)	
101	ДЭА-S04 (Дегидроэпиандростерон-сульфат)	030	●
195	Андростендион		
170	Андростендиола глюкуронид	034	● ⊕ *
154	17-ОН-прогестерон	035	● ⊕ *
156	17-кетостероиды в моче	042 СКК (моча!)	
205	Альдостерон (группа кортикостероиды/ минералокортикоиды)	034	● ⊕ *

171	Кальцитонин	001	● ⊕ *
102	Паратгормон (гормон паращитовидных желез)	030	●

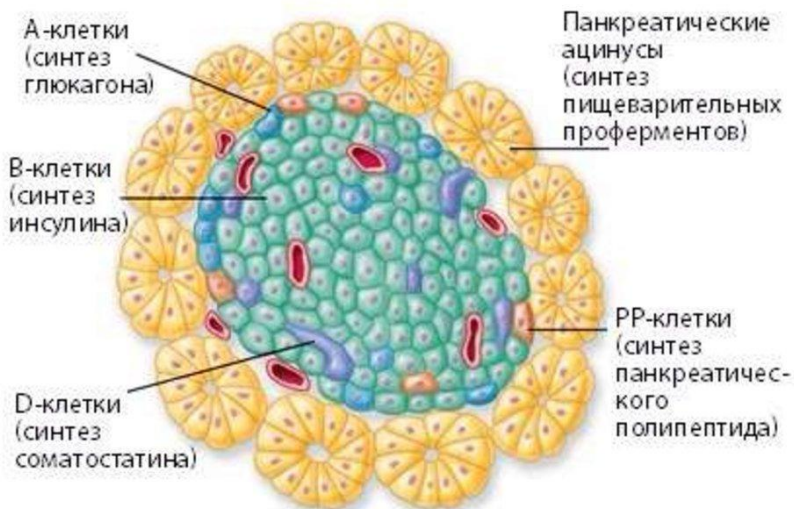


## Гормональные исследования

Лабораторная оценка эндокринной функции поджелудочной железы

и диагностика диабета:

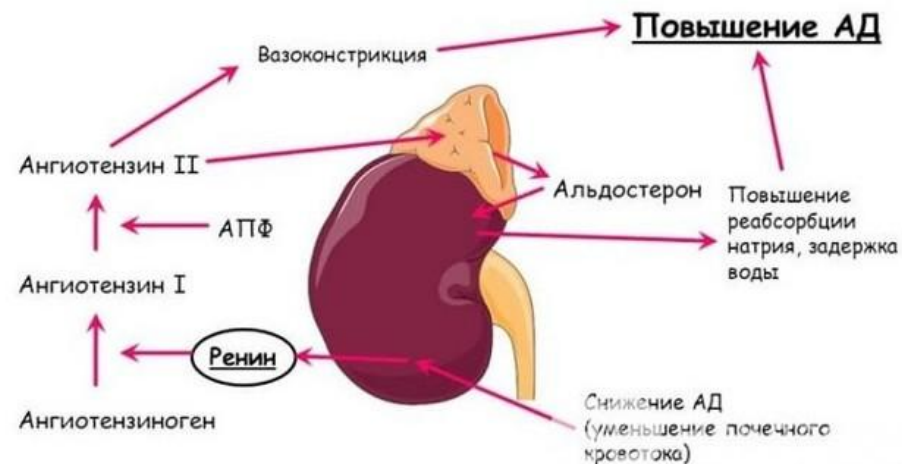
### Островки Лангерганса поджелудочной железы



#### Оценка эндокринной функции поджелудочной железы

172	Инсулин	030 ●
173	Проинсулин	034 ● ⊗ *
148	С-пептид	030 ●
11НОМА	Индекс инсулинорезистентности (глюкоза, инсулин, НОМА)	030 ● ⊗

Лабораторная оценка состояния ренин - ангиотензин-альдостероновой системы:



#### Оценка состояния ренин-ангиотензин-альдостероновой системы

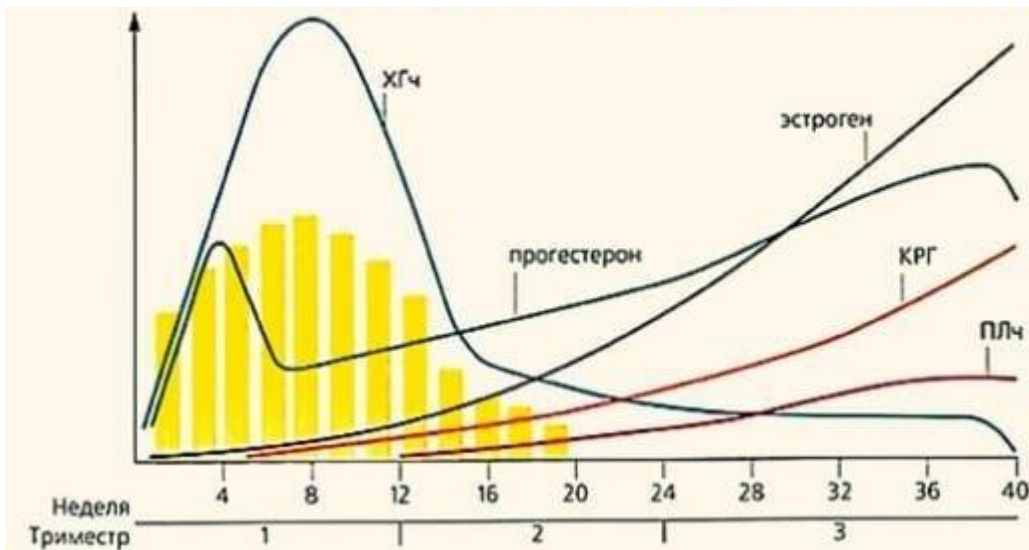
205	Альдостерон (группа кортикостероиды/минералокортикоиды)	034 ● ⊗ *
206	Ренин (прямой метод)	003 ● ⊗ *

## Гормональные исследования

### Репродуктивная система. Беременность.

Гипофизарные гонадотропные гормоны и пролактин:

Гонадотропные гормоны или гонадотропины – вещества, продуцируемые передней долей гипофиза и плацентой, регулирующие функции половых желёз и половое созревание.



Мониторинг беременности, биохимические маркеры состояния плода

Мониторинг беременности, биохимические маркеры состояния плода		
66	β-ХГЧ (хорионический гонадотропин человека) общий	
189	β-ХГЧ (хорионический гонадотропин человека) свободный	030 ●
207	Плацентарный лактоген	033 ●
161	РАРР-А (Ассоциированный с беременностью протеин-А плазмы)	
134	Эстриол свободный (Е3)	030 ●
92	АФП (Альфа-фетопротеин)	
Пренатальный скрининг трисомий (Siemens, США)		
1PRS PRISCA-1, 2PRS PRISCA-2		
Необходимо заполнить отдельный бланк!		

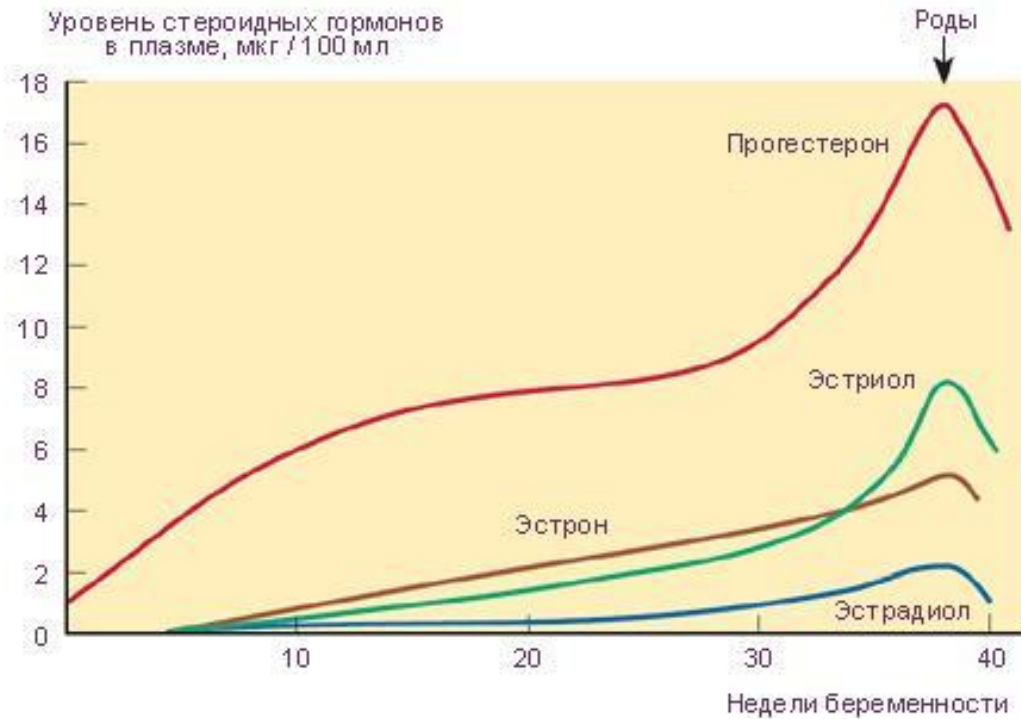
### Гипофизарные гонадотропные гормоны и пролактин

59	ФСГ (фолликулостимулирующий гормон)	
60	ЛГ (лютеинизирующий гормон)	030 ●
61	Пролактин	
6161	Макропролактин — заказ строго с тестом №61	

## Гормональные исследования

Эстрогены и прогестины.

Эстрогены женские половые гормоны (эстрадиол, эстриол, эстрон и др.), вырабатываемые фолликулами яичников, плацентой, частично корой надпочечников и семенниками.



Эстрогены и прогестины см. также: №134 «Свободный эстриол»		
62	Эстрадиол (E2)	
63	Прогестерон	030 ●

## Гормональные исследования

### Оценка андрогенного статуса:

Андрогены (др.-греч. ἀνδρός, gen. sing. от ἀνήρ — мужчина и γένος — происхождение) — общее собирательное название группы стероидных гормонов, производимых половыми железами (семенниками у мужчин и яичниками у женщин) и корой надпочечников и обладающих свойством в определённых концентрациях вызывать развитие мужских вторичных половых признаков у обоих полов.

### Нестероидные регуляторные факторы половых желез:

Анализ на **АМГ** у мужчин выполняется для диагностики сексуальных расстройств, преждевременного или задерживающегося полового развития. У женщин этот анализ имеет значение для диагностики синдрома поликистозных яичников и выявления некоторых видов опухолей яичников, при которых уровень АМГ повышается.

**Ингибин В** снижает уровень гипофизарного гормона ФСГ (фолликулостимулирующий гормон) в крови. Уровень ингибина В позволяет оценить состояние сперматогенеза у мужчин и функции яичников у женщин.

Оценка андрогенного статуса		
64	Тестостерон общий	030 ●
169	Тестостерон свободный	125 ● 🚫 *
168	Дигидротестостерон	125 ● 🚫 *
195	Андростендион	030 ●
170	Андростендиола глюкуронид	034 ● 🚫 *
101	ДЭА-S04 (Дегидроэпиандростерон-сульфат)	030 ●
156	17-кетостероиды в моче	042 СКК (моча!)
154	17-ОН-прогестерон	035 ● 🚫 *
149	ГСПГ (глобулин, связывающий половые гормоны) С расчетом индекса своб. тестостерона строго при заказе теста №64	030 ●

Нестероидные регуляторные факторы половых желез		
1144	Антимюллеров гормон	177 ● 🚫 *
1145	Ингибин В	127 ● 🚫 *



## Гормональные исследования

### Лабораторная оценка состояния симпато-адреналовой системы:

Биогенные амины - группа медиаторов, включающая серотонин, дофамин, адреналин и норадреналин. Они оказывают воздействие на процессы торможения и возбуждения в коре головного мозга и подкорковых центрах, вызывают сдвиги кровяного давления расширением или сужением сосудов и др. изменения в организме.



Биогенные амины		
КАТЕ-ПЛ	Катехоламины плазмы (адреналин, норадреналин, дофамин)	211
151	Катехоламины (адреналин, норадреналин, дофамин) в суточной моче (Консервант!)	
950	Метаболиты катехоламинов (ванилилминдальная кислота, гомованилиновая кислота) и серотонина (5-гидроксииндолуксусная кислота) (Консервант!)	212 СКК (моча!)
1166	Метанефрины (метанефрин, норметанефрин) (Консервант!)	
152	Катехоламины (адреналин, норадреналин, дофамин) в моче (период сбора менее 24 часов) Указать период сбора _____ ч (Консервант!)	246 СКК (моча!)
1270	Гистамин	211
993	Серотонин	242

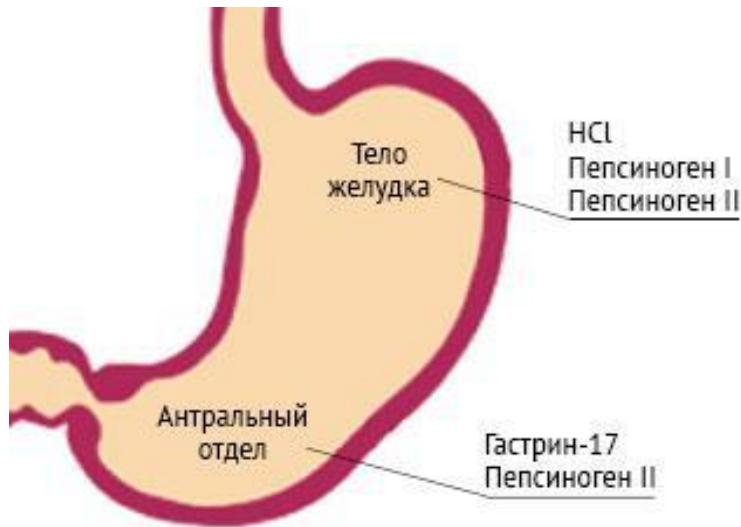
Лабораторная оценка факторов, участвующих в регуляции аппетита и жирового обмена.  
Гормон жировой ткани:



Гормоны жировой ткани		
175	Лептин	034

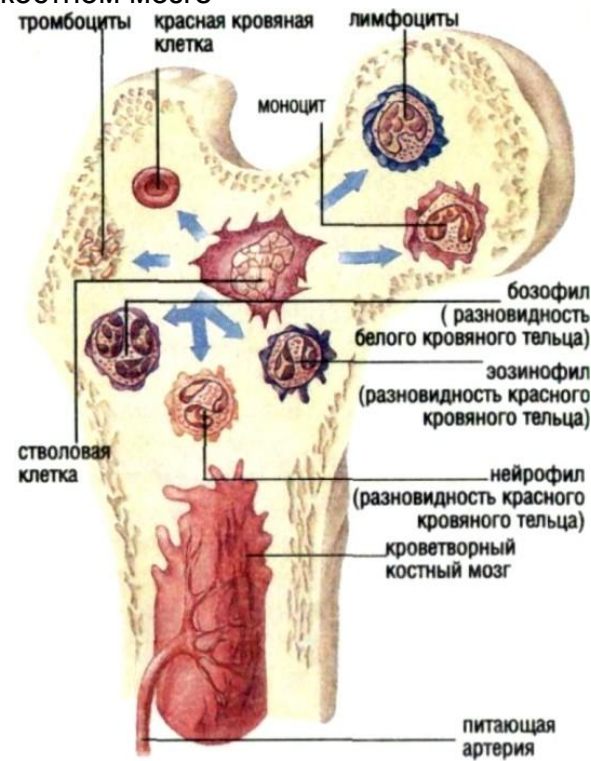
## Гормональные исследования

Регуляторные факторы и ферменты желудка:



Регуляторные факторы и ферменты желудка		
216	Гастрин	219 ● 🌀 ⚡
294	Пепсиноген I	143 ●
295	Пепсиноген II	
2111	Пепсиноген I, Пепсиноген II, соотношение	

Лабораторная оценка гормональной регуляции эритропоэза:  
Под эритропоэзом понимают процесс образования эритроцитов в костном мозге



Регуляция эритропоэза		
222	Эритропоэтин	030 ●

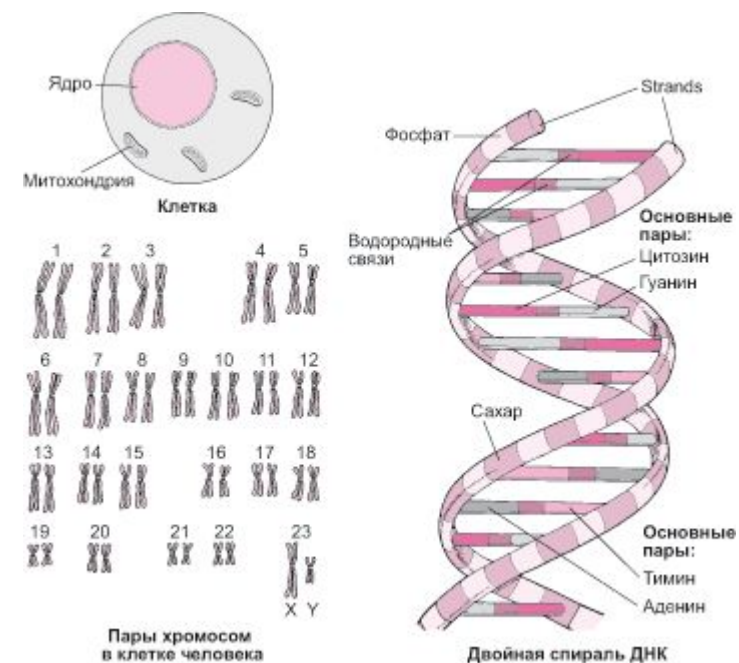
## Цитогенетическое исследование

**Цитогенетическое исследование** — метод выявления нарушений в хромосомах при подозрении на заболевания человека, ими обусловленными.

**Тест № 7811 Кариотип** - это совокупность признаков полного набора хромосом соматических клеток организма на стадии метафазы (III фаза деления клетки) – их количество, размер, форма, особенности строения. У человека в ядрах соматических (не половых) клеток в норме содержится 46 хромосом (23 пары), из которых только одна пара хромосом определяет пол человека. Это половые хромосомы. Их обозначают буквами X и Y. Женщины имеют только X-хромосомы. В полном наборе их две, и такой женский кариотип обозначают как 46XX. У мужчин - одна хромосома X и одна Y хромосома (кариотип 46XY). Знаком 0 обозначают отсутствие половой хромосомы.

Во время цитогенетического исследования выявляют нарушения в количестве и структуре хромосом, как половых, так и соматических. Изменения самих хромосом многообразны: поворот какого-либо участка хромосомы на 180° называется **инверсией**, выпадение участка хромосомы **делецией**, перенос части одной хромосомы на другую хромосому – **транслокацией**.

Структурные дефекты хромосом передаются потомству. При этом степень семейного риска - дальнейшая передача структурных дефектов хромосом от поколения к поколению - становится достаточно высокой. Анализ хромосом (кариотипирование) ребёнка, а при необходимости и родителей позволяет врачу-генетику выявлять ситуации с высокими степенями риска, оценить вероятность повторного рождения в семье больных детей.



**Важно!** Для оформления Кариотипа необходимо заполнить анкету.

Исключить прием а\б за 1 месяц до исследования и кровь сдается на сытый желудок.

## Цитогенетическое исследование

Некоторые болезни человека, вызванные аномалиями кариотипов		
Кариотипы	Болезнь	Комментарий
47,XXY; 48,XXXУ;	Синдром Клайнфельтера	Полисомия по X-хромосоме у мужчин
45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)	Синдром Шерешевского — Тернера	Моносомия по X хромосоме, в т.ч. и мозаицизм
47,XXX; 48,XXXX; 49,XXXXX	Полисомии по X хромосоме	Наиболее часто - трисомия X
47,XX, 21+; 47,XY, 21+	Синдром Дауна	Трисомия по 21-й хромосоме
47,XX, 18+; 47,XY, 18+	Синдром Эдвардс	Трисомия по 18-й хромосоме
47,XX, 13+; 47,XY, 13+	Синдром Патау	Трисомия по 13-й хромосоме
46,XX, 5p-	Синдром кошачьего крика	делеция короткого плеча 5-й хромосомы
46 XX или XY, 15p-	Синдром Прадера-Вилли	Аномалия 15 хромосомы



Синдром Клайнфельтера



Синдром Шерешевского — Тернера



Синдром Эдвардс



СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА

СИНДАКТИЛИЯ (СРАЩЕНИЕ) ВТОРОГО И ТРЕТЬЕГО ПАЛЬЦЕВ РУКИ И НОГА

ГИПЕРТЕЛОРИЗМ ПЕРЕНОСИЦА ПЛОСКАЯ, А НОС ШИРОКИЙ  
НЕБОЛЬШАЯ НИЖНЯЯ ЧЕЛЮСТЬ

КОСОЛОПАСТЬ, ПЛОСКОСТОПИЕ



## Генетические предрасположенности

**Для чего нужны генетические исследования обычному человеку ?**

С помощью генетического исследования можно определить **предрасположенность к определенным наследственным заболеваниям**. Информация о них как раз и «заключена» в генах.

Есть мутации, которые проявляются неизбежно, например, такие заболевания, как муковисцидоз, фенилкетонурия, некоторые виды мышечной атрофии, наследственная глухота.

А есть и такие, которые не реализуются в виде заболеваний, но являются фактором предрасположенности. То есть в определенных условиях могут обнаружить себя и вызвать болезнь. Такими условиями являются:

- нарушения питания,
- поступление в организм токсинов и онкогенов (табачный дым),
- потребление алкоголя,
- нехватка витаминов и др.

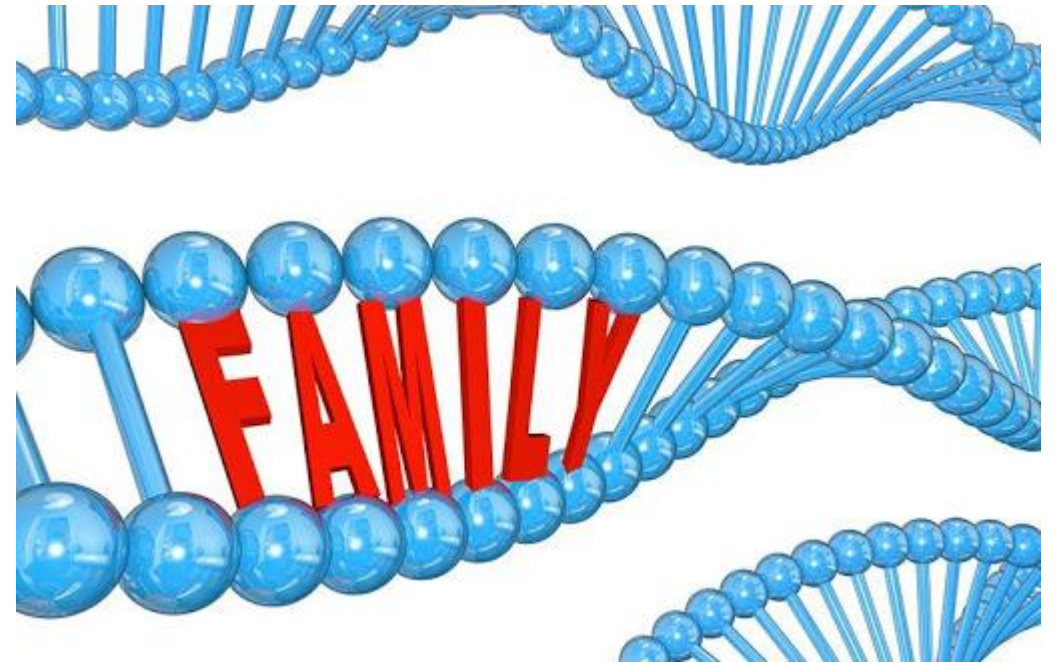
Соответственно, вероятность возникновения таких болезней определяется, как присутствием полиморфных генов, так и обязательным наличием «пусковых» факторов внешней среды.

**Генетическое тестирование помогает выявить «слабые» места своей наследственности и дать возможность принять «предупредительные меры», так сказать, подстелить соломку.**

## Генетические предрасположенности

### 5 причин сдать крови в ИНВИТРО:

1. Консультация специалиста с выдачей индивидуального заключения: беседа с специалистом рекомендована как при выборе исследования, так и при оценке полученных результатов.
1. Высокая точность анализа генов, благодаря высокотехнологичным методам исследования.
1. Анализ ДНК в самом надежном биологическом материале: цельная кровь отобранная из вены.
1. Профили исследований позволяют комплексно оценить риски развития самых разных заболеваний, форм патологических процессов и связанных с ними состояний.
1. Федеральная сеть ИНВИТРО – крупная сеть медицинских офисов по России, что делает генетические исследования доступными для всех жителей.



## Генетические предрасположенности

### Вам необходимо пройти генетическое тестирование, если:

- Вы хотите понять, как на ваш организм влияют вредные привычки
- Вы хотите знать риск развития у вас заболеваний: онкология, артериальная гипертензия, атеросклероз, инфаркт, инсульт, склонность к тромбозам, сахарный диабет, бесплодие.
- Вы боитесь внезапной смерти от инфаркта миокарда, инсульта и тромбоэмболий.
- Вы начинаете принимать лекарственные препараты, но беспокоитесь о возможном развитии побочных эффектов.
- В вашей семье были случаи онкологических заболеваний.
- Вы планируете прием или уже принимаете оральные контрацептивы и хотите исключить риск индивидуальных последствий приема.
- Вы хотите стать мамой и планируете родить здорового наследника, исключив риски связанные с патологией беременности, которые могут угрожать вам и вашему будущему малышу.
- У вас проблемы с зачатием ребенка после года супружеской жизни.
- Вы пережили выкидыш или преждевременные роды и хотите снизить подобные риски в будущем.
- Вы не понимаете почему ваш ребенок быстро набирает вес.
- Вы ходите в солярий и хотите понять, насколько это увлечение для вас безопасно.
- Вы готовитесь к операции и хотите снизить риски возможных осложнений.
- Вы работаете на опасном производстве и не знаете, насколько высока для вас индивидуальная опасность онкопатологии от контакта с токсинами и ядами окружающей среды.
- Вы планируете свою жизнь и заботитесь о своем здоровье!

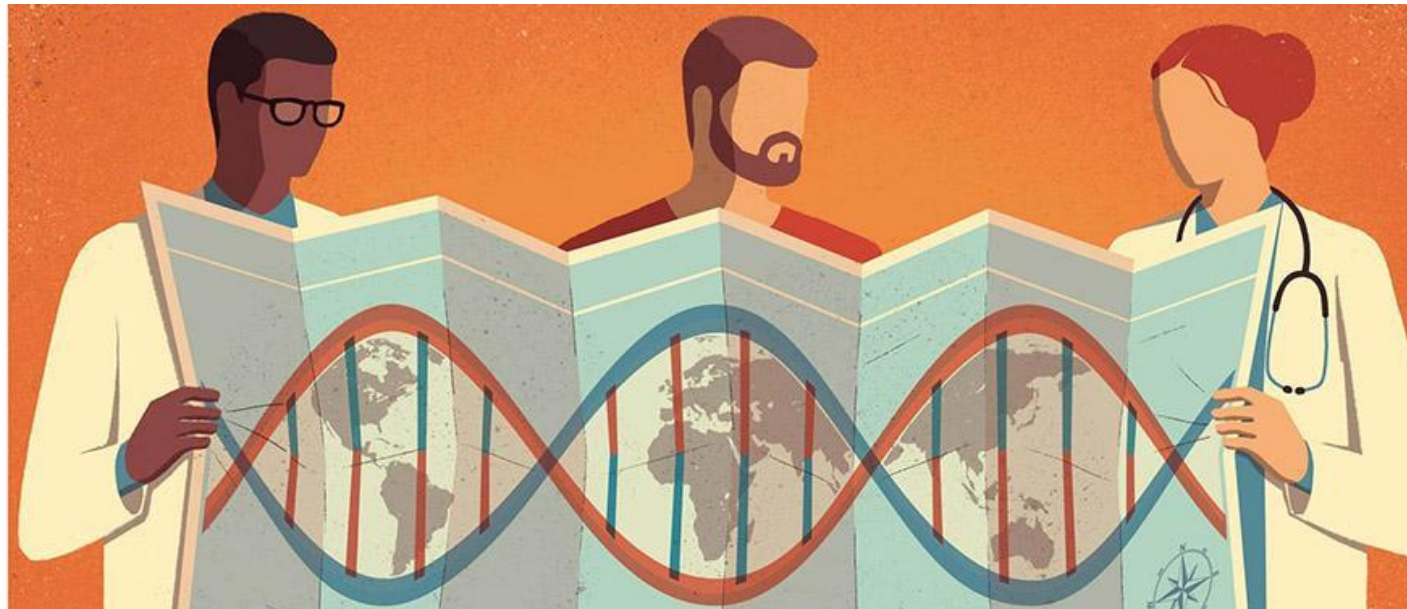
## Генетические предрасположенности

### С какого возраста можно проводить исследование?

В России генетическое исследование разрешено проводить в любом возрасте.

Генетический код не меняется в течение всей жизни. Чем раньше человек узнает свои возможные риски, тем больше вероятность предупредить их. Особенно это актуально в отношении ребенка: зная о слабых сторонах его организма, можно с самого детства приучить его соблюдать те или иные правила.

Взрослому переучивать значительно сложнее.





## Генетические предрасположенности

**Заключение врача генетика не выдается:**

**Анкета не заполняется!!!**

**Тест №2447** Интерлейкин 28 бета - IL28B, генотипирование.

Исследование, позволяющее прогнозировать исход заболевания и ответ на лечение.

**Тест № 1334** - основной иммуногенетический маркер высокой предрасположенности к развитию анкилозирующего спондилита (болезнь Бехтерева) и других связанных серонегативных спондилоартропатий.

**Тест №7831** Типирование гена HLA II класса.

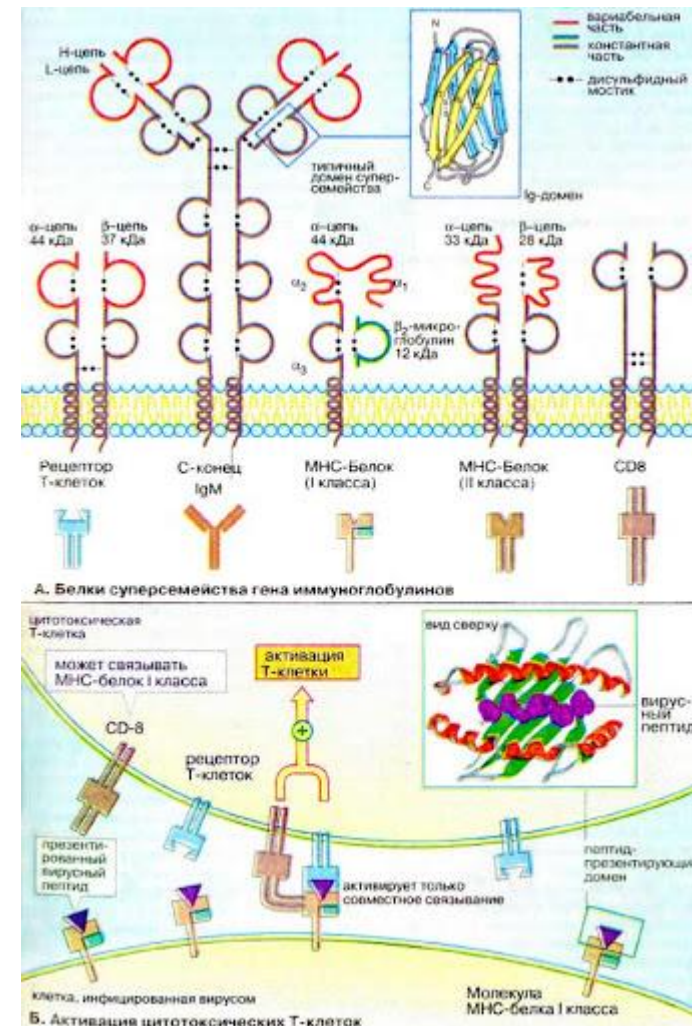
Типирование генов HLA II класса является обязательным исследованием для подбора донора при трансплантации органов. Кроме того, некоторые аллельные варианты генов HLA II класса ассоциированы с повышенным риском ряда заболеваний (сахарный диабет I типа, ревматоидные заболевания, аутоиммунный тиреоидит, восприимчивость к инфекционным заболеваниям и др.). Типирование генов HLA II класса применяется для диагностики некоторых форм бесплодия и невынашивания беременности.

**Тест № 7821** Определение резус-фактора

Определение наличия или отсутствия последовательности гена RHD (назначается только в случае сомнительного ответа серологическим методом).

**Генетический профиль 19N-ГП** Расширенное исследование генов системы гемостаза (без заключения врача-генетика)

Комплексное исследование генетических факторов риска развития нарушений в системе свертывания крови и фолатном цикле, предрасполагающих к развитию большого числа патологических состояний: инфаркты, инсульты, тромбозы, кровотечения, патология беременности и родов, осложнения послеоперационного периода и т.д.



## При планировании беременности:

### №126ГП

Основные наследственные заболевания

Исследование связано с определением носительства частых мутаций в генах, ответственных за развитие наиболее частых аутосомно-рецессивных заболеваний: муковисцидоза, несиндромальной нейросенсорной тугоухости, фенилкетонурии и спинальной амиотрофии.

Для семей, имеющих в родословной случаи наследственных заболеваний, ИНВИТРО предлагает широкий перечень генетических исследований для их диагностики и оценки носительства.

**Все результаты этих тестов сопровождаются подробной интерпретацией врачом-генетиком.**



## Неинвазивные пренатальные генетические тесты

### №3314GR

Резус-фактор плода. Выявление гена RHD плода в крови матери

### №3316

Определение пола плода. Выявление Y-хромосомы плода в крови матери

С 10 акушерских недель беременности



## №3314GR Резус-фактор плода. Выявление гена RHD плода в крови матери (RHD gene of the fetus in the mother's blood)

### Показания

- Ведение беременности у женщины с отрицательным резус-фактором для своевременного расчета риска развития резус-конфликта.
- Отсутствие в крови беременной женщины с отрицательным резус-фактором антител к D-антигену плода перед профилактическим введением иммуноглобулина.
- Прогнозирование развития резус-конфликта при последующих беременностях у женщины с отрицательным резус-фактором в случае хирургического прерывания беременности.

### Преимущества теста:

- относится к неинвазивным для плода процедурам, не несет угрозы течению беременности, не вызывает осложнений;
- исследование фетальной ДНК возможно, начиная со срока 10 акушерских недель беременности;
- точность результата 96 – 100% (величина % обусловлена состоянием плаценты, особенностью течения беременности и возрастает с увеличением срока беременности);
- позволяет оценить целесообразность назначения терапии иммуноглобулином при отсутствии в крови беременной женщины анти-резусных антител на сроке 20 недель.

### Метод определения

- ПЦР в режиме реального времени.
- Диагностическая чувствительность: 92-100%.
- Диагностическая специфичность: 90-100%.

### Ограничения метода

- У 1% серологически резус-отрицательных женщин определяется наличие гена RHD, т.е. они являются генотипически резус- фактор положительными.
- Но серологически методами эти женщины определяются, как резус-отрицательными. Это происходит вследствие мутаций D- гена.
- В крови таких пациенток определить резус фактор плода методом ПЦР невозможно.



## №3316 Определение пола плода. Выявление Y-хромосомы плода в крови матери (Y-chromosome of the fetus in the mother's blood)

### Показания

- наличие у беременных женщин маскулинизирующих эндокринных заболеваний, в том числе врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН), для коррекции проведения лекарственной терапии;
- вероятность носительства генов гемофилии и других заболеваний, сцепленных с полом у женщин (умственная отсталость, связанная с X-хромосомой; миодистрофия; адренолейкодистрофия; синдром Альпорта; иммунодефицит, связанный с X-хромосомой; пигментный ретинит; гидроцефалия, связанная с X-хромосомой; синдром Лоу; X-связанный ихтиоз и др.);
- предполагаемые нарушения детерминации пола плода по результатам УЗИ.

### Противопоказания к проведению исследования:

- Трансплантация органов и тканей от донора мужского пола.
- Инверсия пола с наличием Y-хромосомы у матери (в том числе мозаичные формы).

Лабораторный тест, выполняемый для определения пола плода, направлен на обнаружение в крови беременной мультикопийного фрагмента Y хромосомы плода\* методом ПЦР в режиме реального времени, что с высокой достоверностью свидетельствует о беременности плодом мужского пола.

### Преимущества теста:

- относится к неинвазивным для плода процедурам, не несет угрозы течению беременности и не вызывает осложнений;
- исследование фетДНК возможно проводить, начиная со срока 10 акушерских недель беременности;
- точность результата составляет 96-100% и зависит от количества ДНК плода, обнаруживаемой в материнской плазме.  
\*\*

\* Пол определяется парой половых хромосом: у женщин – XX, у мужчин – XY.

\*\* Величина обусловлена состоянием плаценты, особенностью течения беременности и возрастает с увеличением срока беременности.

### Метод определения

ПЦР в режиме реального времени.

Аналитические показатели метода  
Определяемый участок ДНК – мультикопийный фрагмент Y-хромосомы.

Диагностическая чувствительность: 92-100%.  
Диагностическая специфичность: 90-100%.

## Генетические предрасположенности

Заключение врача-генетика.

Обязательное заполнение анкеты!!!

Врач-генетик анализирует полученную информацию о наличии тех или иных мутаций/ полиморфизмов и составляет генетическое заключение. При этом используют данные анкеты, а также обширный научный и клинический материал, в том числе содержащийся в специализированных медицинских базах данных (OMIM, Medline).

Врач-генетик оценивает величину риска заболеваний, ассоциированных с теми или иными мутациями/полиморфизмами, и разрабатывает рекомендации для пациента и лечащего врача, содержащие программу профилактических, лечебно-диагностических мероприятий, направленных на минимизацию выявленных рисков.

### Гипергомоцистемия.

Проанализированы гены ферментов фолатного цикла:

- MTHFR (с.665С>Т и с.1286А>С) – метилентетрагидрофолатредуктаза;
- MTRR (с.66А>G) – редуктаза метионин синтетазы;
- MTR (с.2756А>G) – метионин синтаза.

Исследование полиморфизмов в генах ферментов фолатного цикла позволяет определить риск развития тромбозов, осложнений течения беременности (невынашивания на ранних сроках, фетоплацентарной недостаточности и др.), риск развития патологии у плода вследствие нарушений обмена фолиевой кислоты, а также оценить вероятность сердечно – сосудистых (ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда) и онкологических (колоректальной аденомы, рака молочной железы, яичников) заболеваний.

**Результат:** В гене MTHFR обнаружен полиморфизм с.665С>Т (гетерозиготный генотип - С/Т, популяционная частота 56%).

В гене MTRR обнаружен полиморфизм с.66А>G (гетерозиготный генотип А/G). В гене MTR полиморфизмов не обнаружено.

Выявленные полиморфизмы приводят к снижению активности ферментов фолатного цикла. В крови возможно повышение уровня гомоцистеина - промежуточного продукта фолатного цикла, который оказывает повреждающее действие на стенки сосудов. Риск развития тромбозов повышен. Кроме того, существует вероятность развития витамин - дефицитных состояний по фолиевой кислоте, витамину В12. Снижение фолатного статуса во время беременности в разы увеличивает риск развития патологии у плода (дефекта нервной трубки - spina bifida, хромосомных аномалий, изолированных пороков развития). Назначение препаратов фолиевой кислоты многократно снижает риск неблагоприятных последствий.

**!** Необходимо понимать, что выявленные в ходе молекулярно-генетического обследования полиморфизмы, лишь увеличивают риск возникновения тех или иных патологических состояний. Вероятность их развития зависит не только от генетических факторов, но и от факторов внешней среды, в частности, образа жизни, вредных привычек, пищевого рациона, наличия фоновых заболеваний, профессиональных вредностей и прочее.

## Наследственные моногенные заболевания

Под моногенными болезнями принято понимать наследственные заболевания, **обусловленные с мутацией одного гена**.

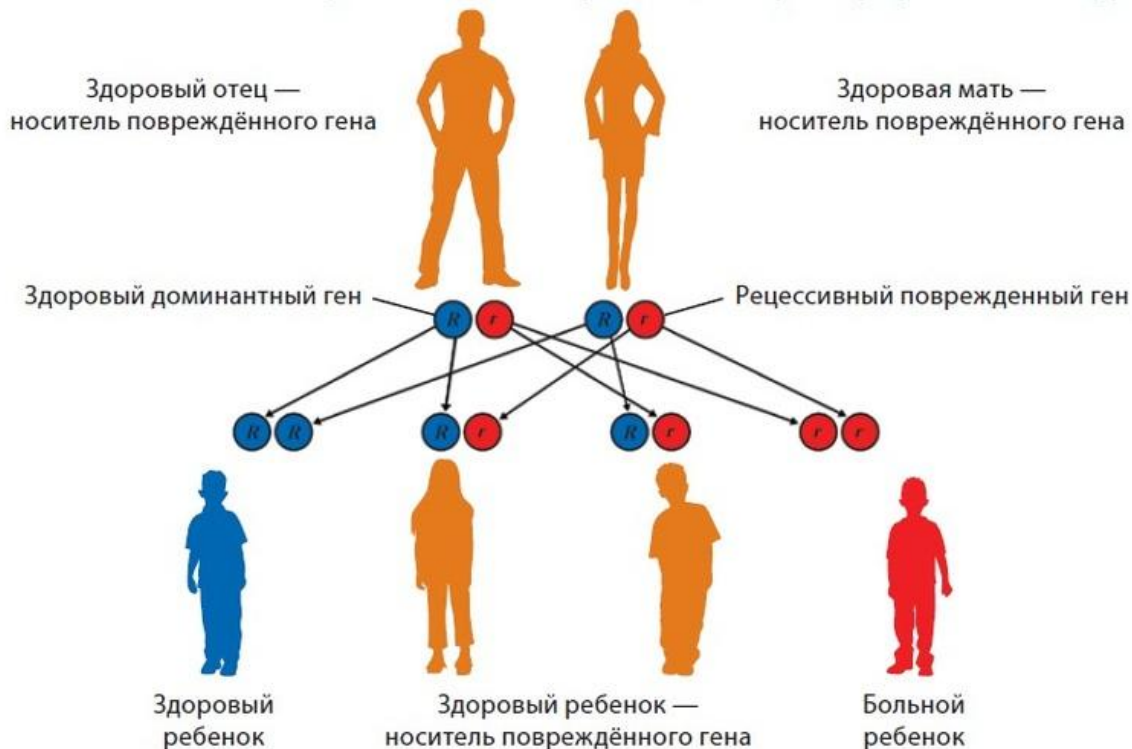
Моногенные болезни наследуются в соответствии с законами классической генетики по одному из трех вариантов типов наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленное с полом наследование.

Моногенные заболевания встречаются достаточно редко. Далеко не все гены человека, а только около 5% связаны с моногенными заболеваниями. Кроме того, частоты распространения среди населения мутаций, ассоциированных с моногенными заболеваниями, достаточно низки.

К числу наиболее известных моногенных болезней относятся фенилкетонурия, муковисцидоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, гемофилия А и В, миодистрофия Дюшенна/ Беккера, проксимальная спинальная мышечная атрофия и многие другие болезни. Их частоты варьируют в пределах от 1 на 2-3 до 1 на 10-20 тысяч новорожденных.

Большое разнообразие и редкость моногенных болезней делают дорогостоящей разработку специфических методов их диагностики и терапии.

Схема наследования рецессивных мутаций, например фенилкетонурии



## Определение биологического родства

### Молекулярно-генетическое исследование на предмет определения биологического родства: отцовства/материнства (нужное подчеркнуть!)

**Исследуемый материал – буккальный эпителий:** ↓ по 2 стерильные пробирки с тампоном на пластиковом аппликаторе на каждого участника исследования.  
Лица, принимающие участие в исследовании, заключают договор. От имени несовершеннолетнего лица, принимающего участие в исследовании, договор подписывает его законный представитель (мать, отец, опекун).

На одном бланке может быть выбран только один профиль исследований!

КОЛИЧЕСТВО АНАЛИЗИРУЕМЫХ МАРКЕРОВ		
Номер профиля	Наименование профиля исследования	Участники исследования
БР3/20	Установление биологического родства для одного из родителей при беспорном родстве другого (3 чел. – трио)	3 человека: ребенок, мужчина, женщина.
БР3/5	<b>Срочное</b> установление биологического родства для одного из родителей при беспорном родстве другого (3 чел. – трио экспресс)	3 человека: ребенок, мужчина, женщина.
БР2/20	Установление биологического родства для одного из родителей при отсутствии другого (2 чел. – дуэт)	2 человека: ребенок, мужчина/женщина
БР2/5	<b>Срочное</b> установление биологического родства для одного из родителей при отсутствии другого (2 чел. – дуэт экспресс)	2 человека: ребенок, мужчина/женщина
БР/ДОП	<p><b>Дополнительный участник исследования (нужное отметить!)</b></p> <p><input type="checkbox"/> ребенок    <input type="checkbox"/> мать    <input type="checkbox"/> отец</p> <p><i>В этом случае заполняется отдельный договор и бланк на каждого дополнительного участника. Дополнительные договоры скрепляются с первым договором, а дополнительные бланки с профилем БР/ДОП скрепляются с первым бланком</i></p>	Согласно номеру профиля



## Наследственные болезни обмена веществ у новорождённых: скрининг «Пяточка»

**Диагностика наследственных болезней обмена веществ новорожденных.**

### Что это за заболевания?

Это особая группа заболеваний новорожденных, в которую входит около 100 различных болезней. Нарушения связаны с повреждением особых биохимических катализаторов-ферментами.

### Зачем проводить исследование новорожденным?

В большинстве случаев своевременное выявление этих заболеваний позволяет с помощью специальных диет скорректировать течение болезни и облегчить страдания ребенка. Наследственные болезни обмена веществ относятся к смертельно опасным, поэтому очень важно выявить их как можно раньше и начать лечение при помощи диет.



## Наследственные болезни обмена веществ у новорождённых: скрининг «Пяточка»

### Государственная программа.

В России в рамках государственной программы проводится обязательный скрининг всех новорожденных на 5 заболеваний:

- Фенилкетонурия
- Муковисцидоз
- Галактоземия
- Адреногенитальный синдром
- Врожденный гипотиреоз.

**Благодаря скринингу «ПЯТОЧКА» у всех родителей есть возможность дополнительно проверить малыша на 37 заболеваний метаболизма, исключи даже самые редкие, но очень опасные болезни!**

### Статистика.

Наследственными нарушениями метаболизма страдает 1 из 3000 новорожденных.

5% всех случаев «синдрома внезапной смерти младенцев» - следствие наследственных нарушений метаболизма.

Наследственные нарушения метаболизма – это более 100 различных заболеваний.



## Наследственные болезни обмена веществ у новорождённых: скрининг «Пяточка»

### Подготовка к исследованию

Через 3 часа после кормления грудным молоком или искусственными молочными смесями (перед очередным кормлением)

Доношенный ребенок – 4-й день жизни;

Недоношенный ребенок – 7-й день жизни.

Стопу ребёнка необходимо:

- Тщательно вымыть мылом;
- Протереть стерильным тампоном, смоченным 70% спиртом;
- Промокнуть стерильной сухой салфеткой!



## Наследственные болезни обмена веществ у новорождённых: скрининг «Пяточка»

### Особенности взятия крови.

Взятие крови у новорождённого осуществляется только на специальную карточку из фильтровальной бумаги (Whatman № 903) .

**К фильтровальной поверхности нельзя прикасаться пальцами ни до взятия крови ни после !**

Исследуется капиллярная кровь. У детей **до 3-х месяцев** кровь берется **из пятки**, **старше 3-х месяцев** берется капиллярная кровь **из пальца**.

Подробная инструкция по взятию материала указана на оборотной стороне конверта.

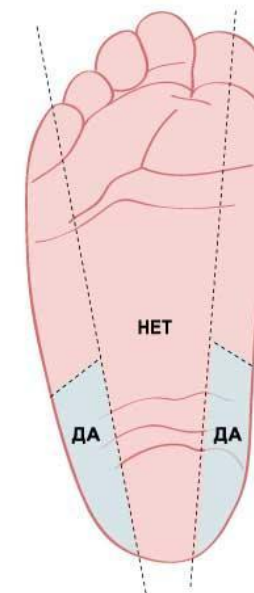
До и после взятия крови набор хранить:

при комнатной температуре в сухом месте;

избегать контакта с системами отопления;

избегать попадания прямых солнечных лучей.

При транспортировке упаковать набор в полиэтиленовый и герметично закрывающийся пакет.

A rectangular form with four circular punch holes at the top. Below the holes, there are four horizontal lines for text entry. The first line is labeled 'Ф.И.О.' (Full name). The second line is labeled 'дата рождения' (date of birth). The third line is labeled 'дата взятия' (date of collection). The fourth line is labeled 'взятия' (collection). At the bottom left, there is a small code 'SAS 8024 1074 INV001' and at the bottom right, there is a small code '8171'.



## Определение биологического родства: отцовства и материнства

Молекулярно-генетическое исследование, направленное на определение биологического родства: отцовства или материнства, **проводится для разрешения спорных случаев биологического происхождения детей.**

### Условия и правила для проведения исследования.

- Исследование проводится на предмет установления родства обследуемых лиц.
- Исследование проводится при полном добровольном согласии обследуемых лиц.
- Между обследуемыми лицами и Независимой лабораторией ИНВИТРО заключается договор на предмет установления родства.
- Заказчиком на проведение молекулярно – генетического исследования «Определение биологического родства» является лицо, которое оплачивает исследование.
- Результаты, получаемые пациентом, могут быть переданы им в судебные органы и могут быть рассмотрены как доказательство в судебных процессах только на усмотрение суда.
- Возможно анонимное обследование без предъявления документов удостоверяющих личность и заключения договора.



## Определение биологического родства: отцовства и материнства

### Достоверность исследования.

При не исключении родства для одного из родителей и бесспорного родства другого родителя – **не ниже 99,90%**.

При не исключении родства для одного из родителей и отсутствии другого родителя-

**не ниже 99,75%.**

В соответствии с Приказом Минздрава России №161 от 24.04.2003 г.

### Материал для исследования.

В ИНВИТРО исследуемым материалом является только кровь.

За три месяца до исследования исключить переливание крови.

### Участники исследования

- Мать (как правило считается родной).
- Ребёнок.
- Мужчина (предполагаемый отец).
- Если в семье есть ещё один ребёнок, нуждающийся в определении биологического родства, то на него оформляется отдельный заказ.

### Виды исследований

На направительном бланке можно увидеть несколько исследований, но если внимательно присмотреться то исследование одно, отличия только в сроках исполнения и составе группы.

Если в группе обследуемых 2 и более детей, то на 2-го и каждого последующего ребенка оформляется отдельный бланк договора и в направительном бланке отмечается БР\ДОП

#### Молекулярно-генетическое исследование на предмет определения отцовства

Исследуемый материал: цельная кровь (2 или 3 пробирки с фиолетовой крышечкой).  
 При назначении исследования с лицами, принимающими в них участие, заключается договор.  
 От имени несовершеннолетнего лица, принимающего участие в исследовании, договор подписывают его законный представитель (мать, отец, опекун).

На одном бланке может быть выбран только один профиль исследований !!!

Номер профиля	Наименование профиля исследования	сроки выполнения исследования, рабочие дни	Участники исследования
<input type="checkbox"/> БР3/20	Установление биологического родства для одного из родителей при бесспорном родстве другого (2 чел.) 4.20.1.	20	мать (считается родной), ребенок и мужчина (предполагаемый отец)
<input type="checkbox"/> БР2/10	Установление биологического родства для одного из родителей при бесспорном родстве другого (3 чел.) 4.20.1 и 4.27.1.	10	мать (считается родной), ребенок и мужчина (предполагаемый отец)
<input type="checkbox"/> БР3/5	Срочное установление биологического родства для одного из родителей при бесспорном родстве другого (3 чел.) 4.20.1 и 4.25.1. Визиты материки проводятся только в МО Кашаровая (адрес: г. Москва, Кашаровское шоссе, д. 69 корп. 2)	5	мать (считается родной), ребенок и мужчина (предполагаемый отец)
<input type="checkbox"/> БР2/20	Установление биологического родства для одного из родителей при отсутствии другого (2 чел.) 4.21.1.	20	ребенок и мужчина (предполагаемый отец)
<input type="checkbox"/> БР2/10	Установление биологического родства для одного из родителей при отсутствии другого (2 чел.) 4.21.1 и 4.27.1.	10	ребенок и мужчина (предполагаемый отец)
<input type="checkbox"/> БР2/5	Срочное установление биологического родства для одного из родителей при отсутствии другого (2 чел.) 4.21.1 и 4.25.1. Визиты материки проводятся только в МО Кашаровая (адрес: г. Москва, Кашаровское шоссе, д. 69 корп. 2)	5	ребенок и мужчина (предполагаемый отец)
<input checked="" type="checkbox"/> БР\ДОП	Установление биологического родства для каждого ребенка 4.22.1. В этом случае заключается отдельный договор на каждого несовершеннолетнего. Дополнительные договоры скрываются с первым договором, а дополнительные бланки с профилем БР\ДОП скрываются с первым бланком.	согласно номеру профиля	согласно номеру профиля

## Практика

Инваитро

Новое обращение | Опрос на Covid-19 | Сайт INVITRO | Call Back | ЭФ недозвон до ФСС | Закрывать рабочее окно

[241-676] Новое обращение

Дата / Оператор : 03.10.2020 18:20:46 / Курганов Сергей

**Форма обращения**

Номер клиента (999) 999-99-99

Добрый день, меня зовут Сергей  
Чем я могу Вам помочь?  
Выбор обращения  
Услуги для пациентов

Как я могу к Вам обращаться?  
Имя клиента Юлия

Скажите, пожалуйста, из какого города Вы обращаетесь?  
Город Тула  
Поиск / Выбор Города

Открыть обращение

Результат звонка

Комментарий оператора:

сохранить и закрыть | закрыть без сохранения

EN

## Домашнее задание:

1. Повторить весь изученный материал
2. Выучить терминологию
3. Изучить виды клинических значений
4. Понимать и знать тесты:
5. 56, 54, 55, 64, 66, 61,63, 65, 62, 154, 216, 174, 172, 171, 178, 7811,3314, 3316 Пяточка

