

Большинство детей рождаются абсолютно здоровыми. Однако, существуют редкие врожденные гормональные и метаболические нарушения, которые невозможно определить у новорожденного по внешним признакам. Наличие таких нарушений у ребенка может негативно сказаться на его умственном и физическом развитии, привести к инвалидности и даже смерти.

В большинстве случаев раннее выявление и срочное лечение обеспечивает больному ребенку возможность нормального развития и помогает предотвратить последствия врожденного заболевания.

Для предотвращения возможных опасностей, проведите неонатальный скрининг своего ребенка, сделайте ему генетический паспорт.

Генетический паспорт новорожденного – это совокупность анализов ДНК, которые помогают узнать риск генетически наследованных заболеваний или определить генетическую предрасположенность.

Для составления генетического паспорта проводится молекулярно-генетическое тестирование новорожденного на носительство следующих заболеваний:

- Непереносимость глютена (Целиакия). Своевременное определение врожденной предрасположенности к непереносимости глютена.
- Непереносимость лактозы. Непереносимость лактозы – метаболическое заболевание, вызванное снижением уровня лактазы — фермента, необходимого для правильного переваривания лактозы.
- Нарушение обмена железа (гемохроматоз) — наследственное, генетически обусловленное заболевание, которое характеризуется нарушением обмена железа в организме и накоплением его в тканях и органах .
- Врожденный дефицит альфа-1-антитрипсина, приводящий к нарушению эластичности и прочности элементов структуры лёгких и как результат – к развитию эмфиземы.
- Резистентность к инфекции HIV-1.
- Кистозный фиброз (Муковисцидоз) – заболевание, в основе которого лежит мутация в гене CFTR. Характеризуется поражением желез внешней секреции, тяжелыми нарушениям функций органов дыхания и желудочно-кишечного тракта.

* *Генетический паспорт новорожденного не является определением диагноза*

* *Эти сведения необходимы для коррекции рациона, соблюдения диеты*

* *Рекомендации по изменению образа жизни*

Генетический паспорт остается у ребенка на всю его жизнь и является достойным вкладом в его долгое и здоровое будущее.