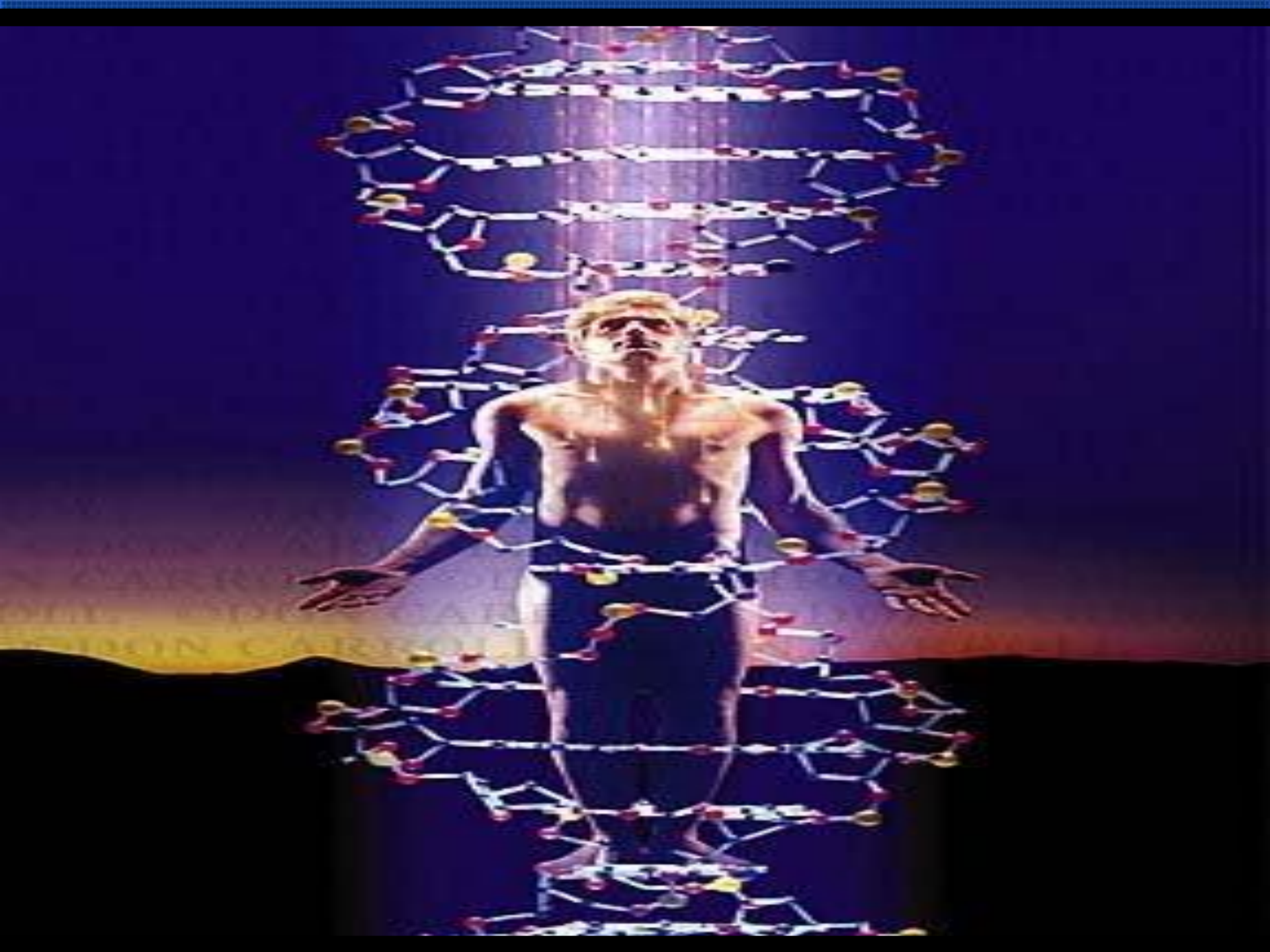
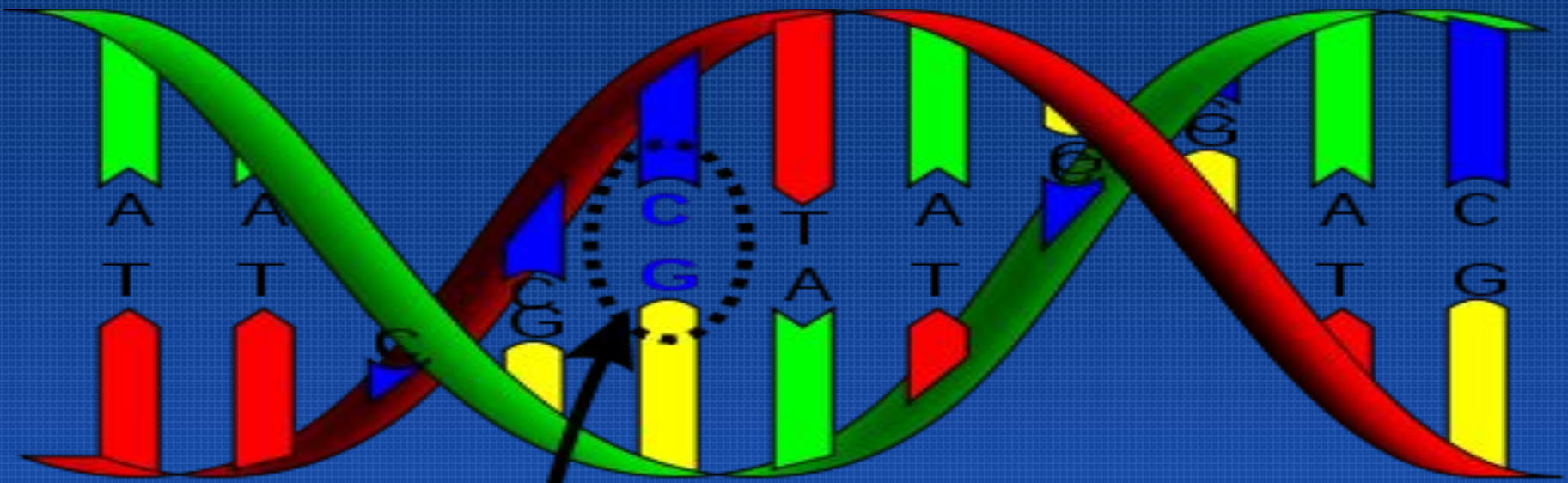


Тема : Генетический Паспорт Человека



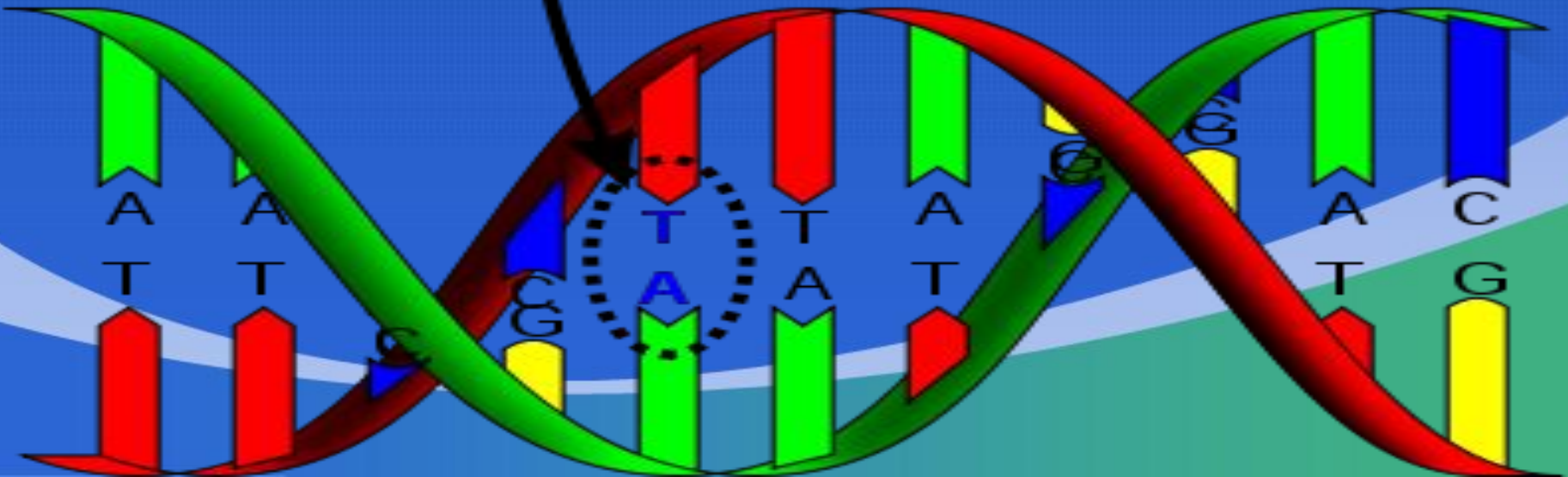


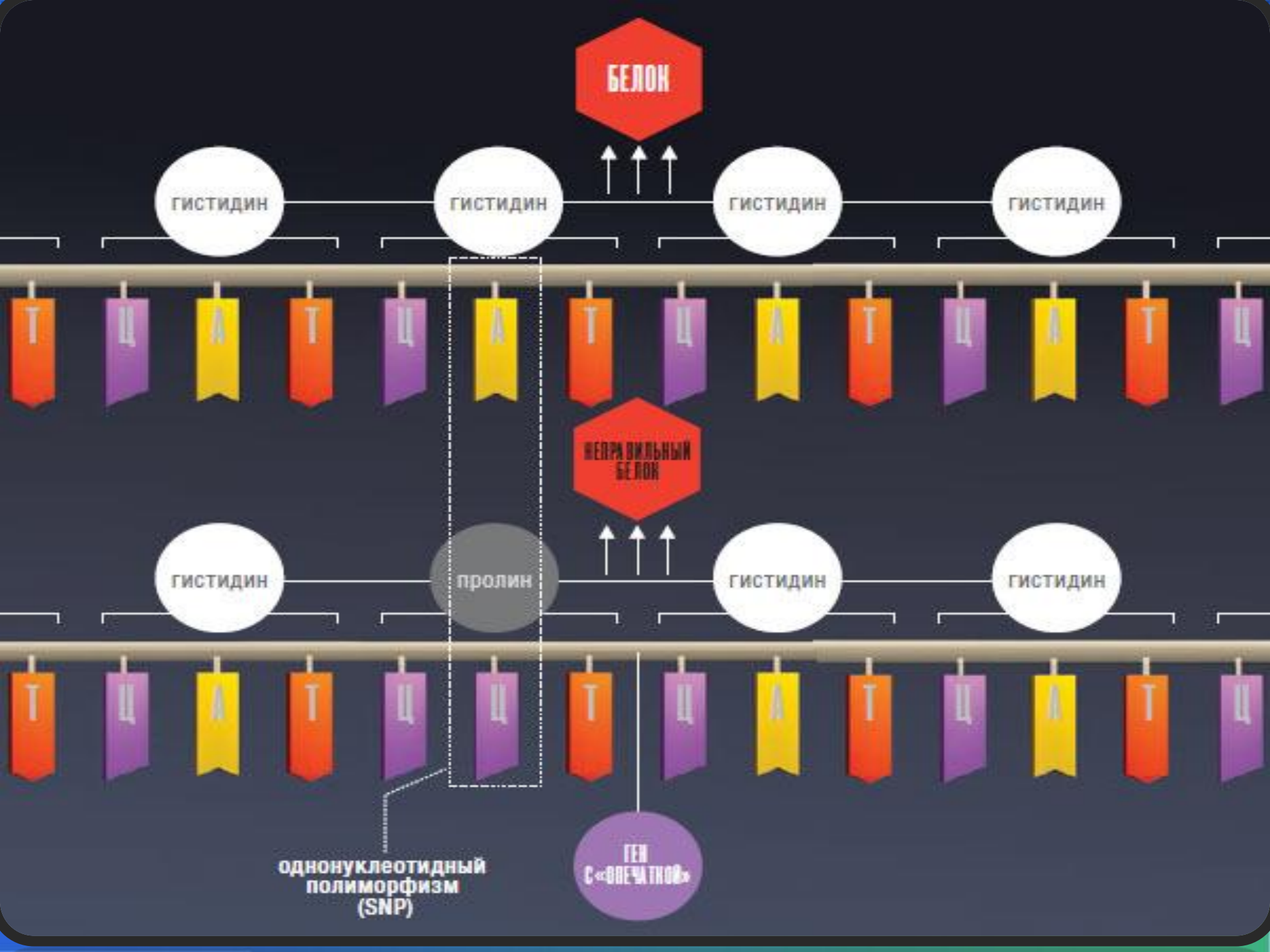


1

SNP

2





ГЕНЕТИЧЕСКИЙ



ПАСПОРТ

Мультифакториальные заболевания

Наследственные тромбофилии

Сердечно-сосудистые заболевания

Болезни органов дыхания (астма, аллергии)

Гестоз

Привычное невынашивание беременности

Аутоимунные заболевания щитовидной железы

Эндокринные заболевания (сахарный диабет)

Заболевания желудочно-кишечного тракта

Эндометриоз

Болезни метаболизма костной ткани (остеопороз)



- "плоское лицо";
- эпикантус;

- одна ладонная складка;

- искривление мизинца



аномальное расстояние между первым и вторым пальцами

Гены предрасположенности

ГЕН	МУТАЦИЯ/ ПОЛИМОРФ ИЗМ	ПЕРВИЧНЫЙ ДЕФЕКТ	ЧАСТОТА В ПОПУЛЯЦИИ	ЗАБОЛЕВАНИЕ
ГЕНЫ «ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ»				
GSTM1	del	Нарушение фазы 2 детоксикации	40 % 0/0	Рак легких, хрон. бронхит, эндометриоз
NAT-2		Нарушение фазы 2 детоксикации	50 %	Рак молочной железы
mEPHX	exon 3 T-C Tyr.-Hist.	Нарушение фазы 1 детоксикации	6%	Хрон. обстр. пневм., эмфизема, астма
P450 1A1 (CYP1A1)	exon 7 A-G Ile-Val	Нарушение фазы 1 детоксикации	7% 27%	Рак легких
ГЕНЫ-ТРИГГЕРЫ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ				
MTHFR	677 C-T (A-V)	Гомоцистеинемия	5% M/M 57% M/+	ДЗНТ, КБС, атеросклероз
VDR-3	exon 9 T-C (I-I)	Уменьшение mRNA	16% B/B	Остеопороз
ACE	del 287 bp Alu intr.16	Повышение активности фермента	30%	Инфаркт миокарда
ApoE	E2,E3,E4 15% T-C Cod.112;158	Гиперлиппротеинемия	15% E2/E2	Атеросклероз
CC16	A38G	Нарушение функции се- креторного белка CC16	10% A/A	Астма
TGF-alfa	полиморфизмы BamH1 ex.VI-A1,A2 Taq1 intr.V-C1, C2	Нарушения смыкания небных полков		Врожд. уродства лицевого черепа
«ПОЛЕЗНЫЕ» ПОЛИМОРФИЗМЫ				
CCR-5	del 32 bp	Отсутствие хемокинового рецептора лимфоцитов	26% del/ +1% del/del	Устойчивость к СПИДу

Выдан паспорт

ИНСТИТУТОМ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА
ГОР. САНКТ-ПЕТЕРБУРГА

Дата выдачи

01.01.2010

Вид удостоверения

008-040



Личный код

Личный код

27 13 000362

Наименование

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ

Вид

ПАСПОРТ

Категория

ЧЕЛОВЕКА

Пол

МУЖ.

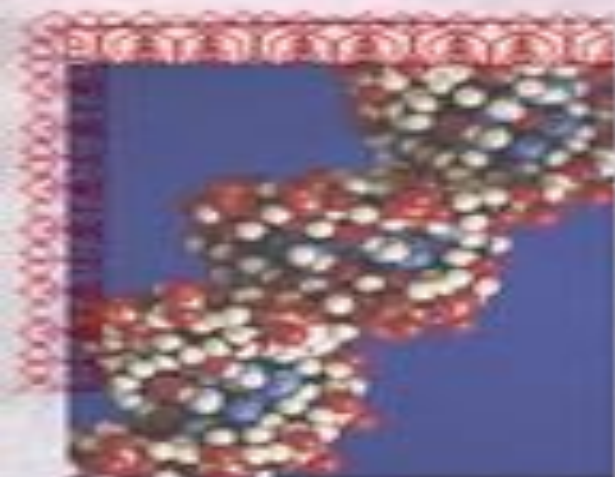
Дата рождения

01.01.1997

Место рождения

ГОР. САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

27 13 000362



ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТА РЕПРОДУКТИВНОГО ЗДОРОВЬЯ

(2)
Кариотип

(1)
Медико-генетическое
консультирование
супружеской пары

(3)
Диагностика
гетерозиготного
носительства:

- Муковисцидоз;
- Миодистрофия Дюшенна;
- Гемофилия А;
- Фенилкетонурия;
- Адено-генитальный синдром;
- Спинальная мышечная атрофия.

(4)
СВЕДЕНИЯ О
СУПРУГЕ:

1. Кариотип (2);
2. Тесты на гетерозиготное носительство мутаций наиболее частых моногенных болезней (3).

КОНСУЛЬТАЦИИ ГЕНЕТИКА И АКУШЕРА;
ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ВРАЧА И БЕРЕМЕННОЙ,
ВЫРАБОТКА ТАКТИКИ ВЕДЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ,
ПРАКТИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

(5)

Тестирование наследственной
=предрасположенности=

Тромбофилия: FV, MTHFR, PAI-1, PLAT, GPIIb, Pr, Fb (7)

Гестозы: GSTPI, PAI-1, TNF- α , eNOS, ACE, PON, GP-IIIa, HLA-G, GSTV-1, mEPHX (10)

Привычное невынашивание: GSTM1, GSTT1, GSTPI, DRB1, DQA1, DQB1, MTHFR (7)

Диабет первого типа: HLA DR и DQ (DR3 и DR4), Mic-A, VDR3, CTLA4 (6)

Диабет второго типа: DQB1, ACE, TNF- α , PRARA, PRARD, TCF7L2

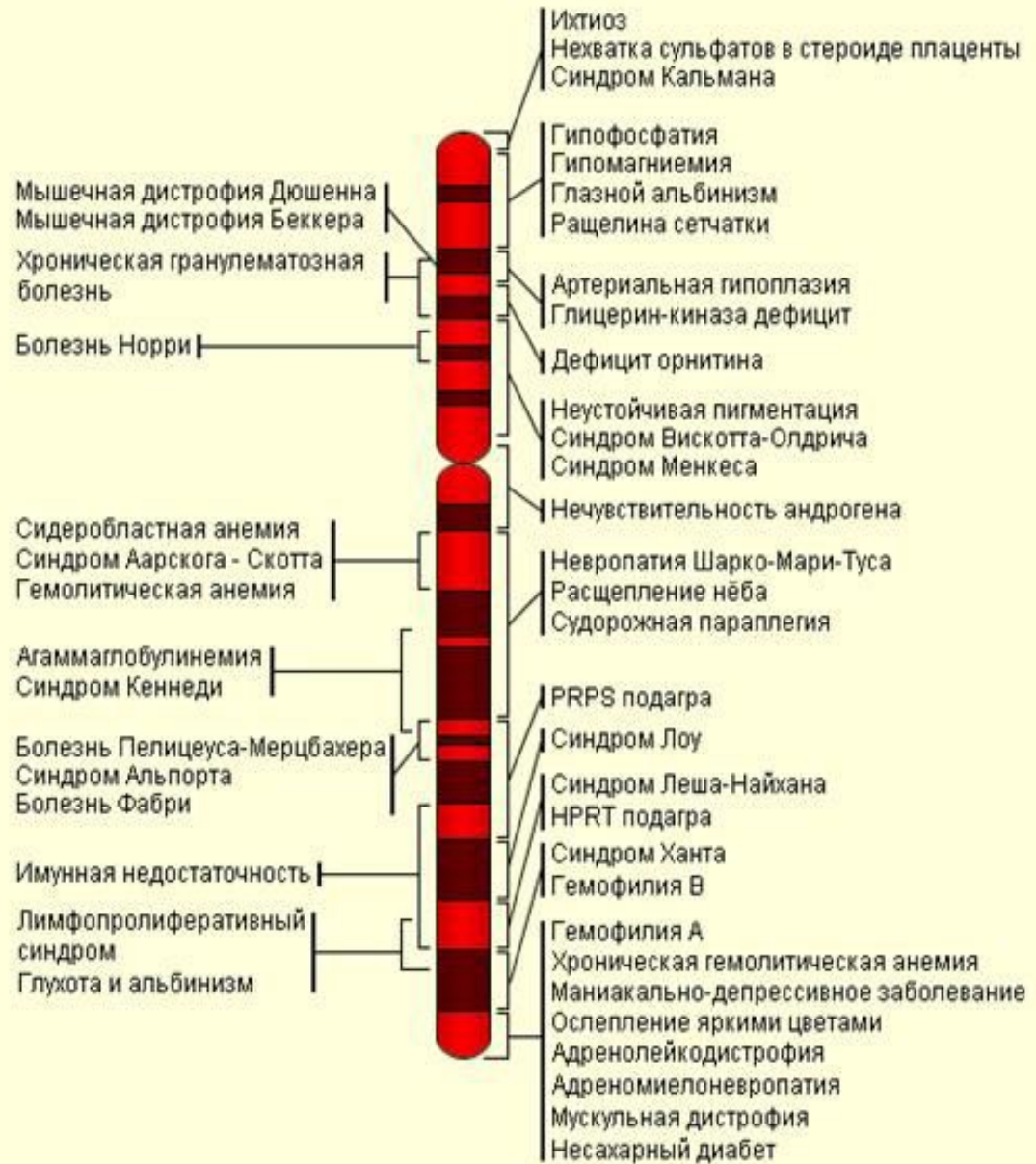
Эндометриоз: GSTT1, GSTM1, CYP19 mEPOX, NAT-2, TNF- α , IL4R, CYP1A1 (8)

Остеопороз: VDR3, COL1A1, CALCR, ER-1 (4)

Бронхиальная астма: GSTT1, GSTM1, TNF- α , IL4, IL4R, Nos1 (6)

Нерасхождение хромосом в мейозе и дефекты зародка нервной трубки: MTHFR, MTR (2)

- В каждой хромосоме есть определенные области которые отвечают за те или иные заболевания



Авиа Катастрофы



Авто Катастрофы





- Генетический Паспорт необходим военным

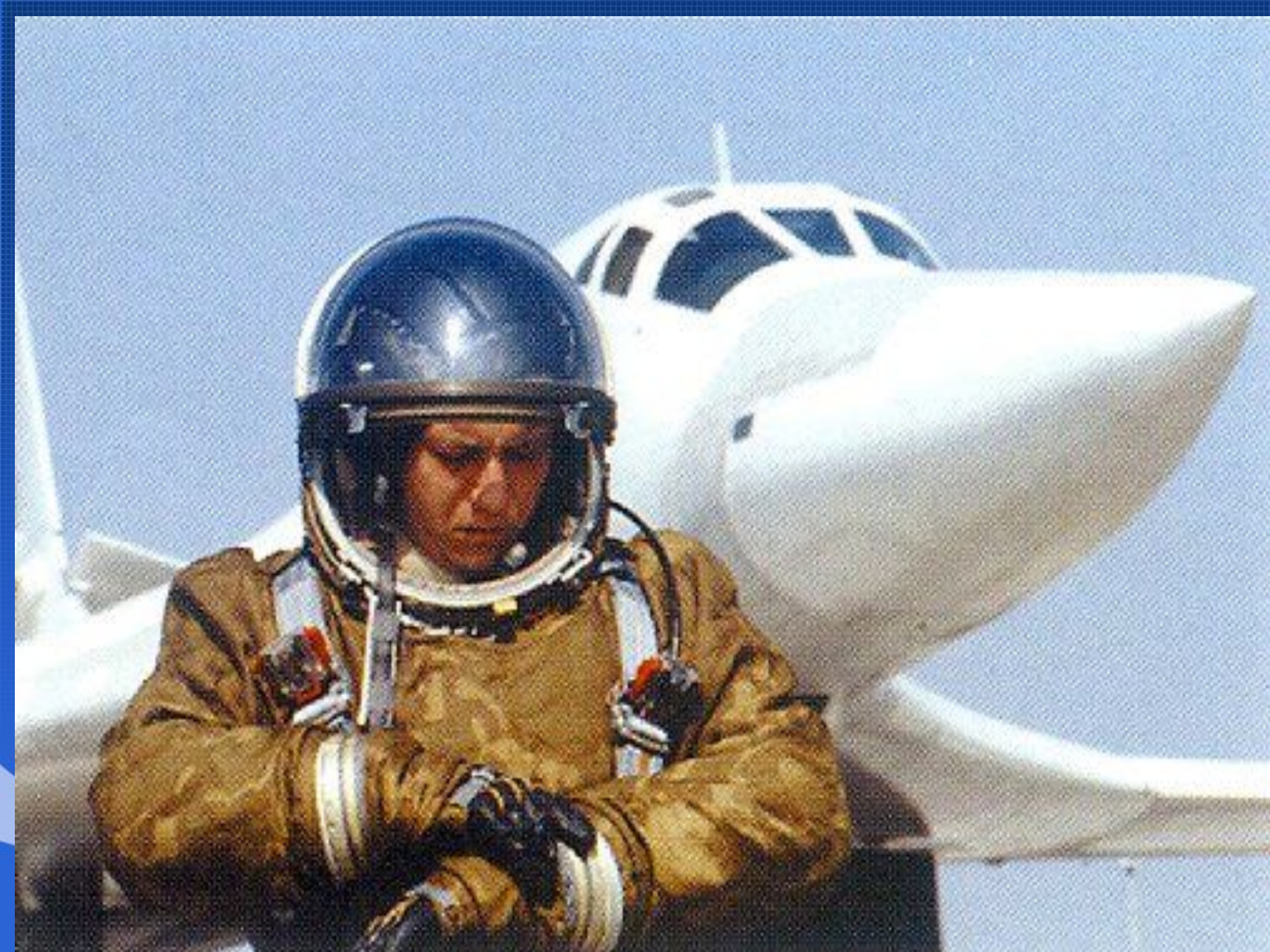


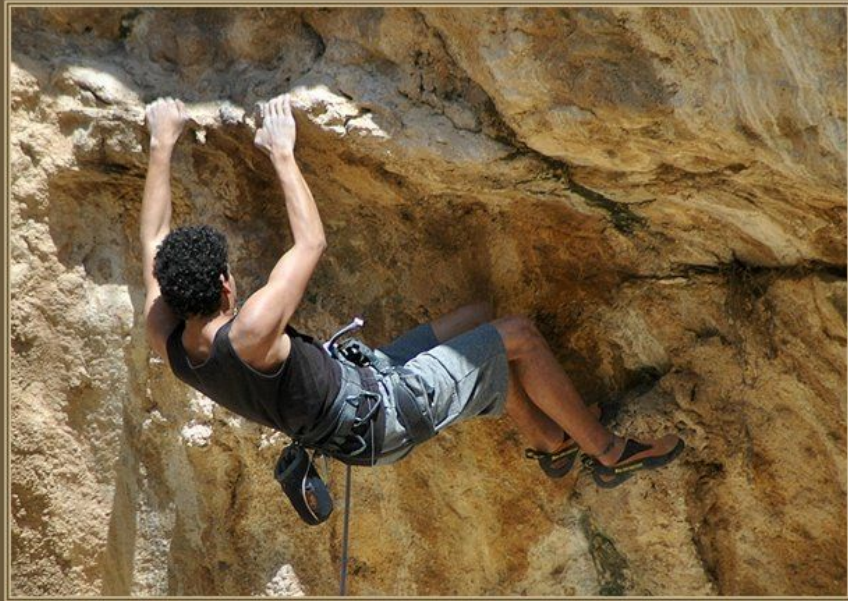
Военные действия 1943 года



- Служба Спасения







A. Zarud



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!



БУДУЩИЕ В НАШИХ РУКАХ!!!