



Медицински Център
РепроБиоМед

ЦЕНТЪР ЗА РЕПРОДУКТИВНА БИОЛОГИЯ И МЕДИЦИНА

ФОРУМ БРЕМЕННОСТ И ДЕТСКО ЗДРАВЕ



**КАКВО Е ЗНАЧЕНИЕТО НА
ГЕНЕТИЧНИТЕ ИЗСЛЕДВАНИЯ
ЗА ОПАЗВАНЕТО НА МАЙЧИНОТО И ДЕТСКОТО ЗДРАВЕ?**

Валентин Пенчев
Клиничен ембриолог
Молекулярен биолог

25 април 2015, Интер Експо Център, Зала Витоша, София



Медицински Център

РепроБиоМед

ЦЕНТЪР ЗА РЕПРОДУКТИВНА БИОЛОГИЯ И МЕДИЦИНА

Добре е да опознаем миналото си...

... за да сме по-добре подготвени за бъдещето

... за да не допускаме едни и същи грешки

... защото то е нашето наследство



Медицински Център

РепроБиоМед

ЦЕНТЪР ЗА РЕПРОДУКТИВНА БИОЛОГИЯ И МЕДИЦИНА

Нашето бъдеще са нашите деца, нашето поколение/я

Често допускаме грешки с начина си на живот или пренебрегването на опасността от поява на различни заболявания (вкл. наследствени)

Наследството от нашето минало е нашият генетичен материал

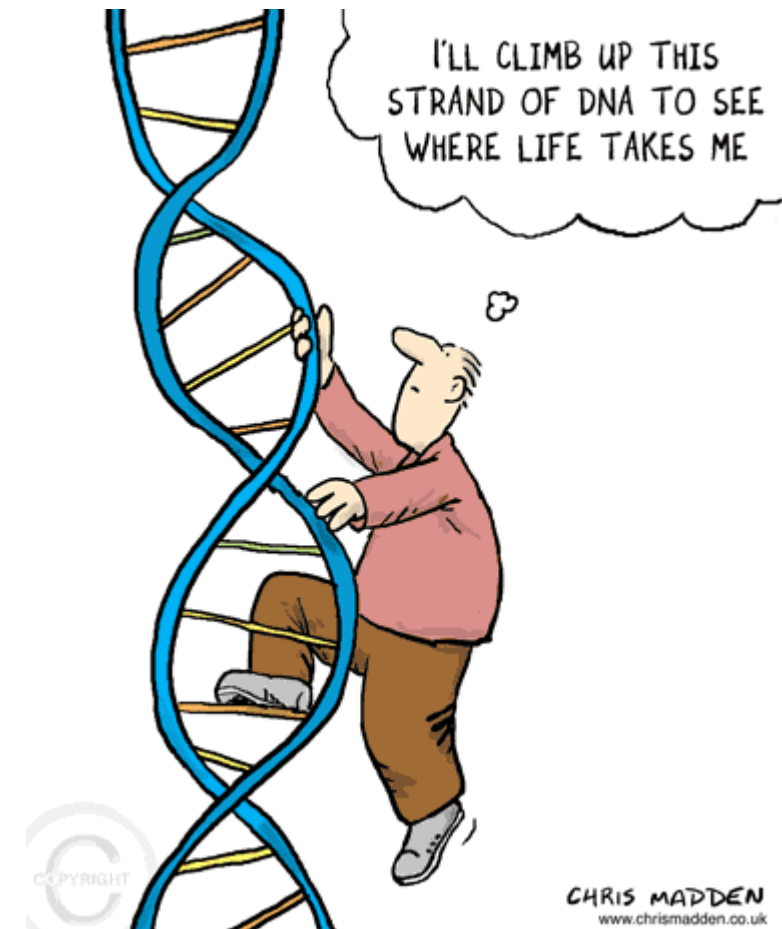


Медицински Център
РепроБиоМед

ЦЕНТЪР ЗА РЕПРОДУКТИВНА БИОЛОГИЯ И МЕДИЦИНА

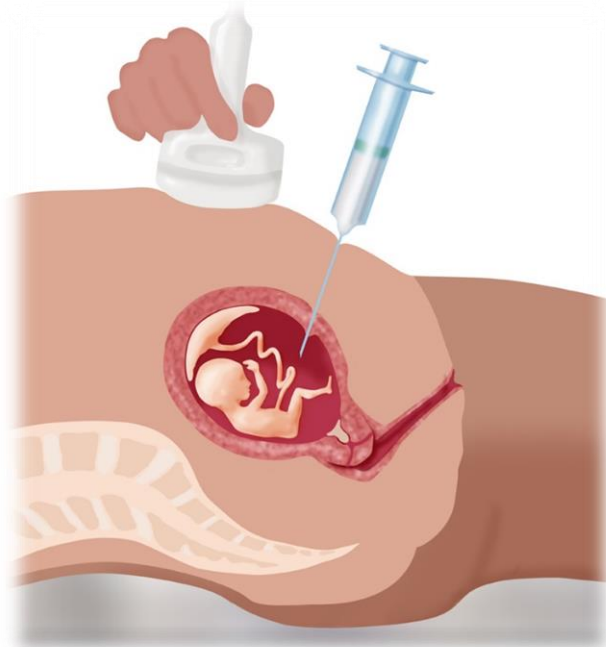
СЛЕДОВАТЕЛНО.....

...добре е да опознаем нашето ДНК!





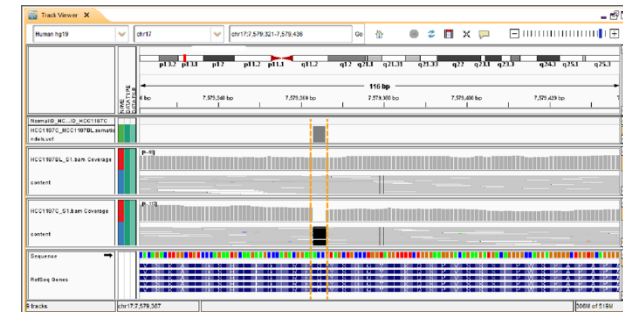
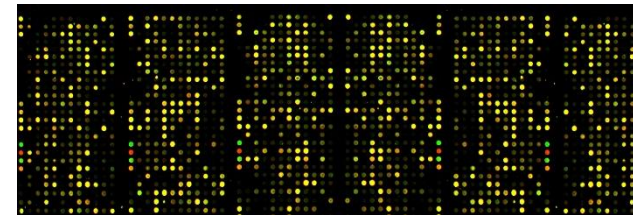
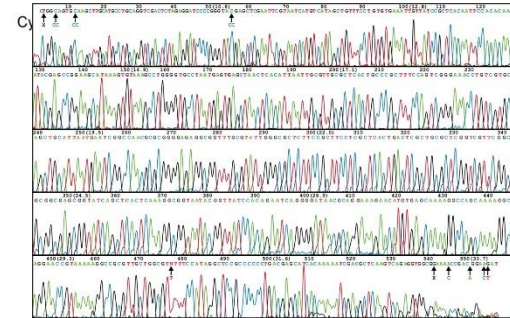
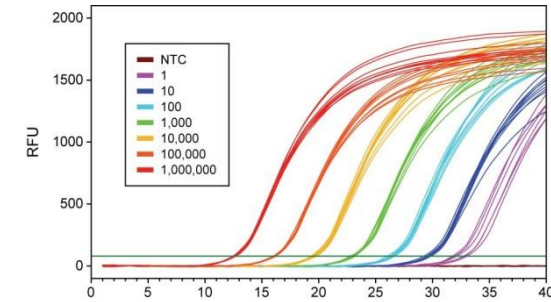
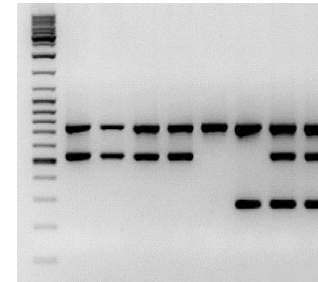
КОГА?





КАК?

Целта определя средствата!





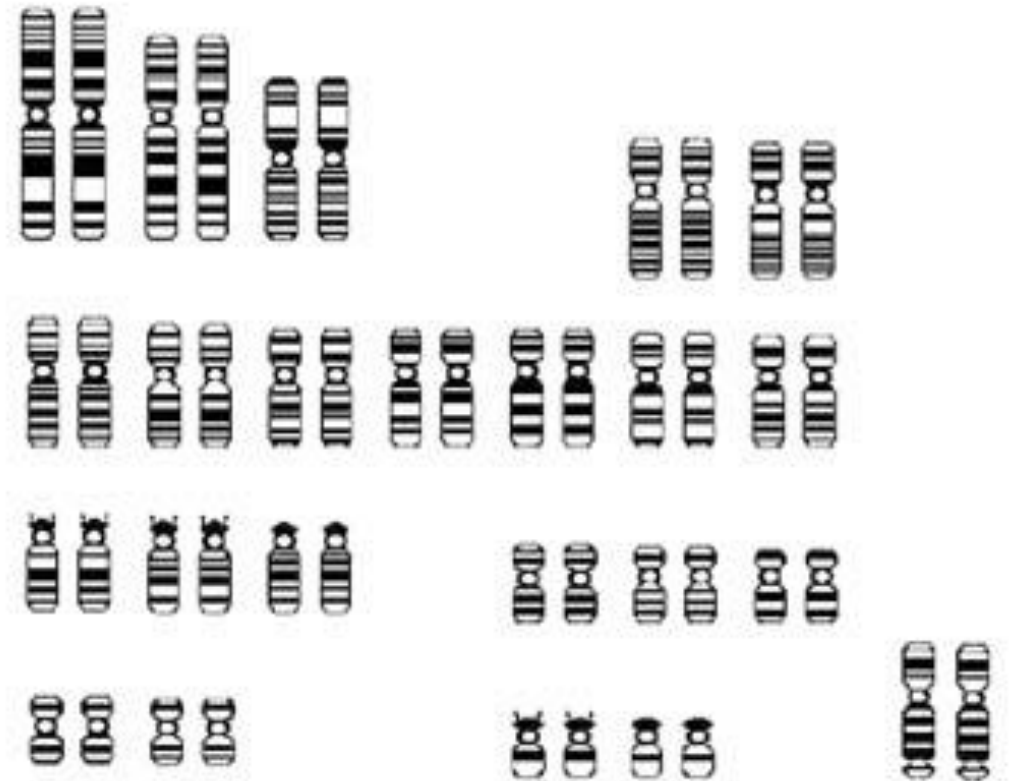
ЗАЩО?

- Хромозомни аномалии
- Моногенни заболявания
- Предразположения
- Други



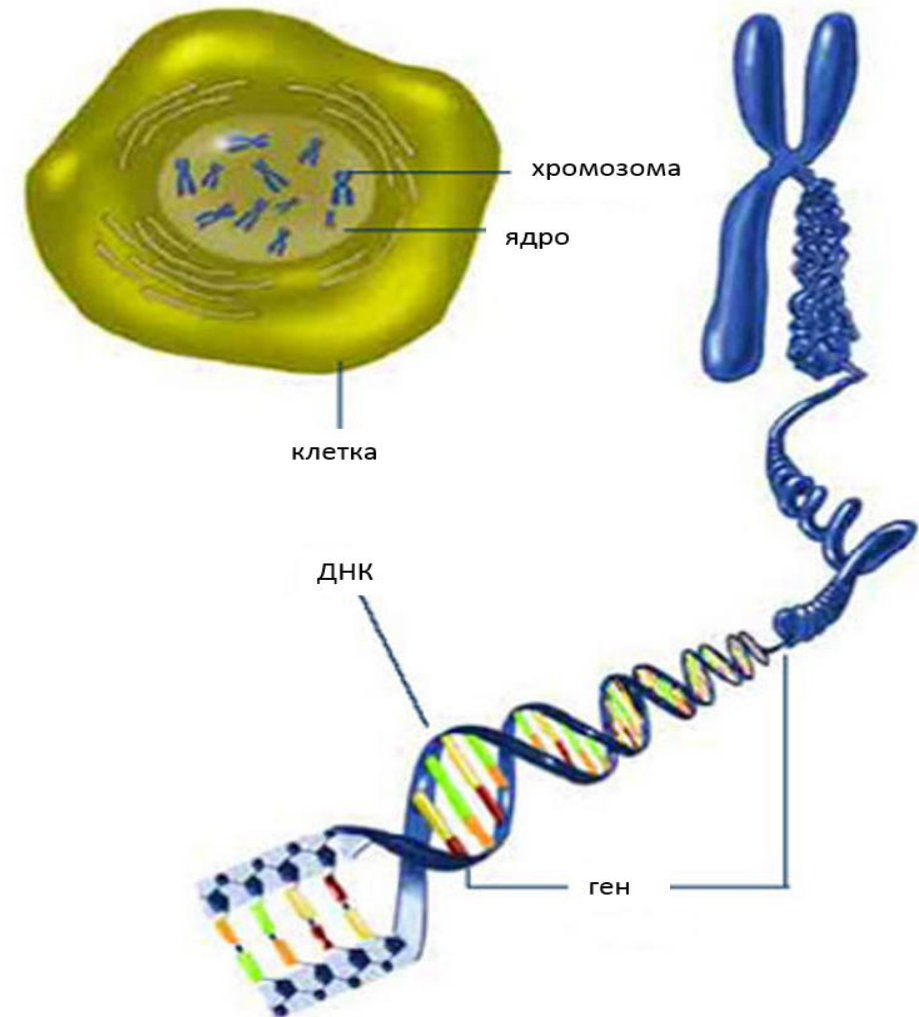
ХРОМОЗОМНИ АНОМАЛИИ

- В някои случаи не са съвместими с живота;
- Тези, които са, водят до синдромни състояния;
- В редки случаи са наследствени;
- Увеличаването на риска корелира с нарастването на възрастта на родителите (особено на майката);
- Съществува разнообразие от методи, чрез които могат да бъдат диагностицирани на различен етап от човешкото развитие.



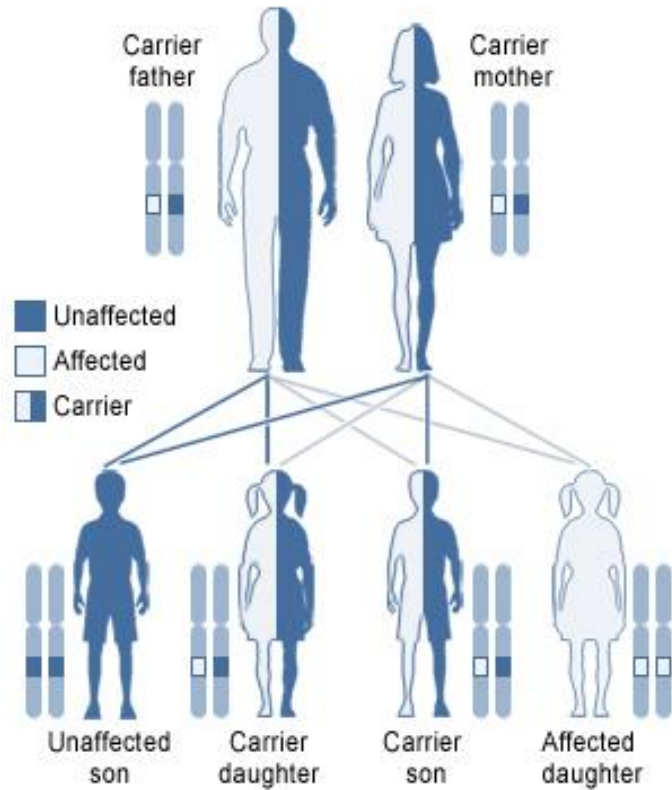
МОНОГЕННИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

- Съвместимост с живота;
- Наследственост;
- Ограничени терапии;
- Съществува разнообразие от методи, чрез които могат да бъдат диагностицирани на различен етап от човешкото развитие.



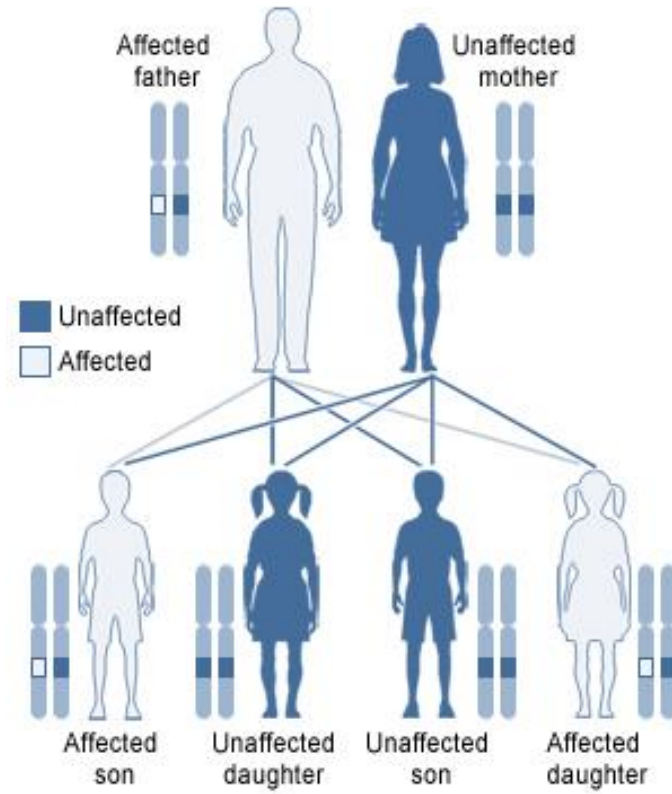


Autosomal recessive



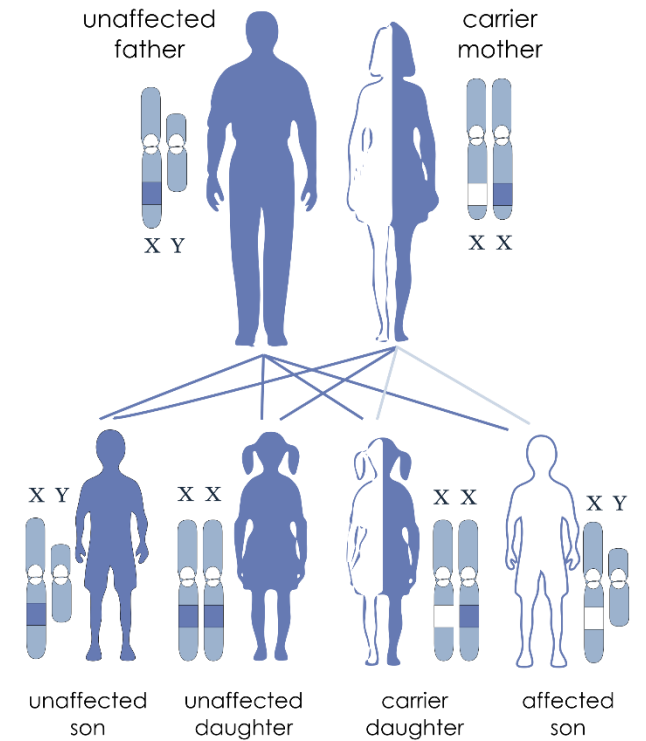
U.S. National Library of Medicine

Autosomal dominant



U.S. National Library of Medicine

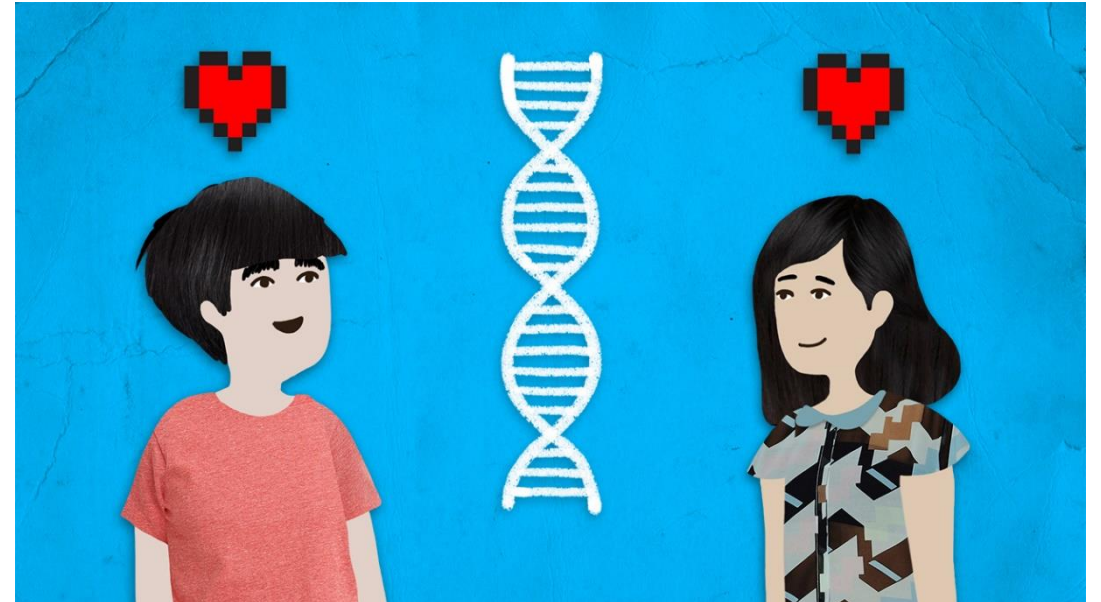
X-linked recessive inheritance





НОСИТЕЛСТВО

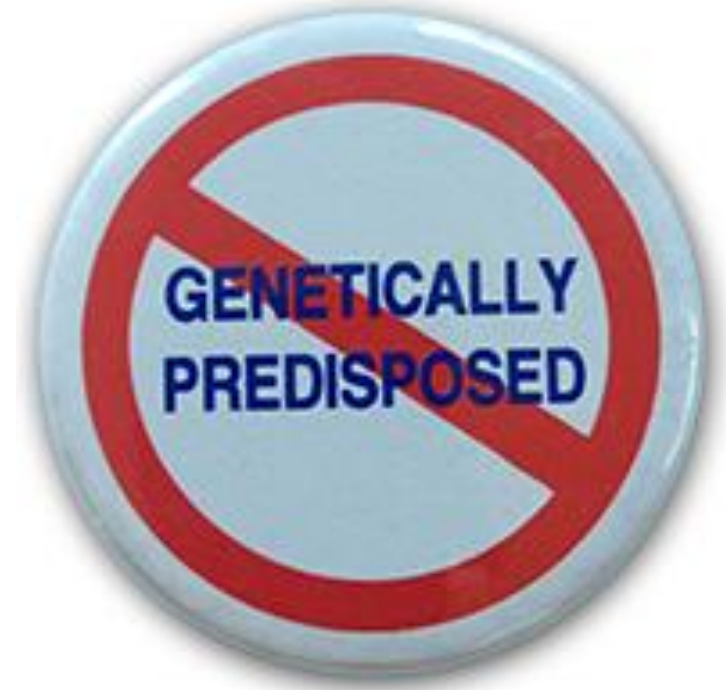
- Автозомно рецесивни заболявания
- Балансирани транслокации
- Премутации
- Много заболявания – скринингови панели
- Генетично консултиране





ПРЕДРАЗПОЛОЖЕНИЯ

- Онкологични заболявания
- Невродегенеративни заболявания
- Сърдечно-съдови заболявания
- Метаболитни заболявания
- Репродуктивни проблеми
- Други



С КАКВО МОЖЕМ ДА СМЕ ПОЛЕЗНИ?

- Генетично консултиране
- Генетични тестове за различни предразположения (вкл. панели)
- Репродуктивна генетика
- Предимплантационна генетична диагностика/скрининг
- Пренатална диагностика
- Постантална диагностика
- Дизайн на тестове за специфични случаи



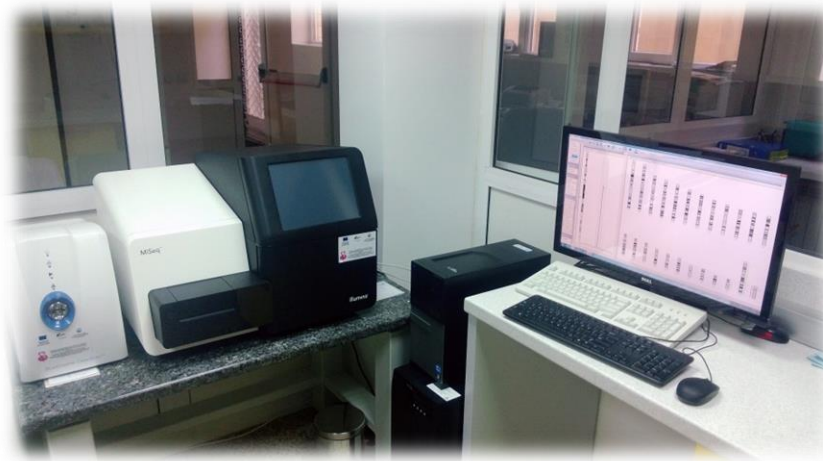
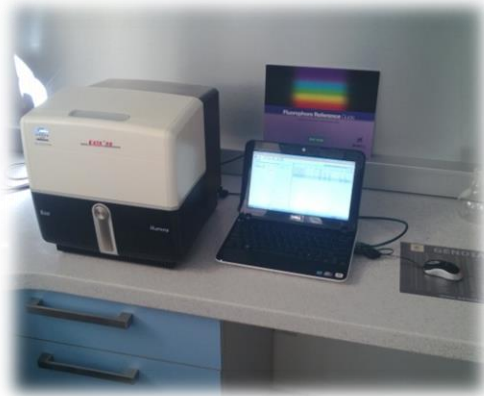


Медицински Център

РепроБиоМед

ЦЕНТЪР ЗА РЕПРОДУКТИВНА БИОЛОГИЯ И МЕДИЦИНА

С КАКВО МОЖЕМ ДА СМЕ ПОЛЕЗНИ?



www.reprobiomed.eu

www.ottmgd.eu

v.penchev@reprobiomed.eu



Медицински Център

РепроБиоМед

ЦЕНТЪР ЗА РЕПРОДУКТИВНА БИОЛОГИЯ И МЕДИЦИНА

БЛАГОДАРЯ ЗА ВНИМАНИЕТО!!!



www.reprobiomed.eu

www.otmgd.eu

v.penchev@reprobiomed.eu