

Каждый человек является носителем генетических вариантов, связанных с наследственными заболеваниями. В среднем у здорового человека выявляется носительство нескольких рецессивных заболеваний (от 2 до 12), которые никак себя не проявляют и не влияют на здоровье.

Высокий риск рождения ребенка с наследственным заболеванием возникает, если оба биологических родителя являются носителями одного и того же заболевания.

У среднестатистических мужчины и женщины риск оказаться носителями одинакового заболевания составляет ориентировочно 1 случай на 200.

Сопоставимый уровень риска сохраняется при использовании донорских ооцитов, если донор обследован только в рамках обязательных требований законодательства.

Чаще всего встречаются носители спинальной мышечной атрофии (СМА), муковисцидоза, тугоухости и фенилкетонурии – от каждого 20-го (тугоухость) до каждого 45-го (СМА).

Всего рецессивных заболеваний на данный момент известно более 2500.

Полностью исключить все возможные генетические риски невозможно, но современные методы позволяют значительно снизить вероятность рождения ребенка с наследственным заболеванием.

С 2025 года в дополнение к обязательному обследованию все наши доноры проходят тестирование на носительство 18 наиболее частых мутаций, связанных с наследственными заболеваниями. У доноров, прошедших такое обследование, есть пометка в портфолио – «Пройден генетический скрининг».

У части доноров может выявляться носительство отдельных заболеваний. Это нормально и не влияет на здоровье и репродуктивные способности донора.

В таких случаях мы рекомендуем:

- консультацию генетика для оценки индивидуального риска;
- обследование партнера на носительство соответствующего заболевания.

Дополнительно, по желанию семьи, возможно проведение углубленного генетического обследования партнера и донора ооцитов, что позволит максимально снизить генетические риски и сделать подбор донора более персонализированным.

