

为患者提供的信息

扩展性携带者 筛查

400多种遗传疾病的
基因携带者筛查



基因遗传病携带者筛查可以帮助您在受孕前（首选）或怀孕早期查出患有严重遗传病风险的孩子。而这项测试正在成为怀孕计划的重要组成部分，让您就可以就生育选择和产前护理方面做出明智的决定。目前在澳大利亚，Beacon扩展性基因遗传病携带者筛查仅可通过Sonic Genetics获得测试。

Beacon扩展性基因遗传病携带者筛查可以测试400多个基因。这些基因可能会导致称为“常染色体隐性遗传”或“X染色体”的遗传病。这个筛查可以确定您是否携带可能影响您的宝宝的某种遗传病。研究表明每20对夫妇中就有1对被证明有很高的机会生出患有此筛查所涵盖的其中一种疾病的孩子。这些信息可以帮助您和您的医生对怀孕计划做出自己的选择。

什么是携带者？

携带者是指DNA发生基因变化或突变且没有出现任何相关健康问题的人。携带者通常不受影响，因为大多数基因都有第二个正常副本，这足以保持人的健康。但是，X染色体上的突变也会有例外。

如果一个孩子从父母双方那里继承了一个异常基因，这个孩子将因为没有该基因的正常复制并因此受到影响。同样，X染色体也有一些例外。

为什么要测试这些遗传疾病？

在过去，健康人是否携带者的唯一线索是根据对已经受遗传病影响的孩子的诊断。基因遗传病携带者筛查可以通过在女性怀孕之前（怀孕前），或怀孕早期检查一对夫妇的基因，以确定他们是否是携带者以及他们未来的小孩是否有受遗传病影响的风险。

如果证明一对夫妇将有生育可能受遗传病影响孩子的风险，他们可以做出明智的选择来接受这种风险或考虑其他生育选择，例如试管婴儿和/或做其他产前检测以降低这种风险。

当父母双方都是相同缺陷基因的携带者时（常染色体隐性遗传）

在每次怀孕中，无论是男孩还是女孩，都有四分之一的机会（或25%）他们的孩子会从父母双方那里继承缺陷基因并受到遗传状况的影响。这样的例子包括囊性纤维变性和脊髓性肌萎缩。

当母亲一方是X染色体上有缺陷基因的携带者时（X连锁疾病）

每次怀孕都有二分之一的机会（或50%）她的孩子会继承X染色体上的缺陷基因。如果生下的宝宝是儿子的话，他会受到遗传状况的影响，因为男性只有一条X染色体（从母亲那里继承而来）；如果生下的宝宝是女儿的话，因为女性有两条X染色体，因此她的女儿将成为该遗传病的携带者，并且可能不受影响。但是，一些X染色体遗传病的女性携带者可能会受到影响。例如脆性X染色体综合征就是一种X连锁疾病，可导致遗传性智力障碍。

这些遗传疾病的出现有多普遍？

Beacon扩展性基因遗传病携带者筛查可以寻找导致影响婴儿和儿童的严重遗传状况的许多基因的变异。

大多数情况下，这些遗传疾病的出现都非常罕见。在没有这些遗传病的家族史的情况下，确定您是否是携带者的唯一方法是进行基因遗传病携带者筛查。

测试过程

我们公司可以为个人或伴侣进行基因遗传病携带者筛查。

- **个体检测** - 女性将检测超过 400 个基因；这包括 X 染色体上的 50 多个基因。男性将被测试 350 多个基因；因为他们不需要检测 X 染色体上的基因，一般来说它们被认为不受影响。
- **伴侣测试** - 伴侣双方在同一时间接受测试，看他们是否在 350 多种情况下携带相同的缺陷基因。女方还接受了 X 染色体上 50 多个基因缺陷的检测。请注意，在作为伴侣测试会为您提供有关怀孕后可能出现风险信息合并报告。

遗传疾病的相关咨询

我们强烈建议有可能生育受遗传病影响的孩子的夫妇去寻求专家做遗传病咨询。

而任何经 Sonic Genetics 测试，并发现有高风险生育受遗传病影响孩子的夫妇，将在您的医生转介后获得免费的遗传咨询[^]。

[^]适用条款和条件。请参考 sonicgenetics.com.au/rcs/gc

您将如何收到测试结果

您的医生将与您讨论测试结果，并告知您是否建议进行任何其他检查。我们强烈建议您在确认进行基因遗传病携带者筛查测试之前，也就是在您与您的医生的首次咨询中，讨论您将如何处理有可能的出现的测试结果。

另，除非您的伴侣同意与您和您的医疗保健提供者共享测试结果，否则我们公司不会发出伴侣合并检查报告。

要获取更多信息，请访问我们的网站
sonicgenetics.com.au/besp

安排基因遗传病携带者 筛查测试的程序

1

首先需要您的医生填写一份 Beacon 扩展性基因遗传病携带者筛查申请表，并提供有关以下方面的详细信息：

- 您（和您的伴侣）有影响健康、生长和发育的疾病的家族史；
- 您之前的基因检测结果（如果有的话）。

2

您的血液样本可以在我们的任何一间病理采集中心采集，这个测试无需特别准备或预订。

3

您的血液样本将由 Fulgent Genetics 进行测试，其检测结果由我们公司获得澳大利亚认可的遗传病理学家审查。

4

最终的书面报告通常会在我们公司收到您的血液样本后的 3-5 周内发送给您的医生。

费用

检查的费用请参阅我们的网站了解当前价格：
sonicgenetics.com.au/becs。

Beacon 扩展性基因遗传病携带者筛查是完全自费项目，而且不属于 Medicare 回扣的范围*，因此在您做检查前需要全额付款~。

*在本宣传品印刷时仍是自费项目。

~顾客可以在血液样本测试之前请求取消测试，但仍可能会被要求支付管理费用。

隐私

您的血液样本和个人信息（包括健康信息）将发送至 Fulgent Genetics，并将用于基因检测和分析。Fulgent Genetics 是一家为 CLIA 认可的美国实验室，因此您的个人信息可能不受澳大利亚隐私原则 (APPs) 提供的相同级别保护的法律约束。

Sonic Genetics 是 Sonic Healthcare 在遗传病理学检测方面的卓越中心。作为本国最大的病理检测服务商，Sonic Healthcare 先进的实验室和广泛的样本采集中心网络为每个州和领地首府以及澳洲的边远地区和乡村地区提供服务。

Douglass Hanly Moir Pathology

Sullivan Nicolaides Pathology

Melbourne Pathology

Barratt & Smith Pathology

Capital Pathology

Clinipath Pathology

Bunbury Pathology

Clinipath Pathology

Hobart Pathology

Launceston Pathology

North West Pathology

Southern.IML Pathology



如需更多信息，请访问我们的网站
sonicgenetics.com.au 或致电 1800 010 447

Sonic Healthcare

Level 22, 225 George Street, Sydney NSW 2000, Australia
sonichealthcare.com