



Sonic
Genetics

Quality is in our DNA

扩展性携带者筛查 (Expanded carrier screening)

为患者提供的信息

Powered by
 fulgent

让您了解您生养患有
遗传性疾病的婴儿的风险



生殖性携带者筛查 (Reproductive carrier screening) 为您提供信息，让您了解您生养患有严重遗传病小孩的风险。这个检测正成为妊娠计划的重要组成部分，可帮助您对生育选择和产前护理做出明智的决定。在澳洲，Beacon扩展性携带者筛查是通过 Sonic Genetics 提供的。



Beacon扩展性携带者筛查检测什么？

Beacon扩展性携带者筛查检测300多个基因，以确定您是否携带某种可能影响您的小孩的遗传病基因。这个全面筛查可检测出每30对夫妇中的一对是有生养受影响小孩的高风险的。

为什么要检测这些遗传病？

我们的大多数染色体都有两个拷贝，每个父母将每个染色体的一个拷贝传递给他们的孩子。染色体由脱氧核糖核酸(DNA)组成，DNA是一种化学物质，为身体中每个细胞中的基因编码。

在过去，发现健康人是遗传病基因携带者的唯一线索就是在孩子身上诊断出遗传病。现在的情况已经改变了。我们可以检测一对夫妇的基因，查看他们是否是遗传病基因携带者，并且在女性怀孕之前(孕前)或怀孕早期查看他们生养患病小孩的风险是否增大。

如果检测显示一对夫妇生出受影响的小孩的风险增大，他们可以做出明智的选择接受这种风险，或者考虑多种生育选择，如体外受精和产前检查，以降低这种风险。

什么是携带者？

携带者是指在其DNA中发生基因变化或突变，但在大多数情况下没有产生任何与之相关的健康问题的人。但是，携带者能够将这种突变遗传给他们的孩子，之后孩子就可能会患上遗传病。

基因携带者通常不受影响。一个正常基因拷贝的存在足以使携带者保持健康。但是，尽管有第二个正常的X染色体，作为X连锁遗传病基因携带者的一些女性可显示出疾病的迹象。

当父母双方都是 染色体上同一个缺陷基因 的携带者时

每次怀孕中有四分之一(或25%)的机会，他们的小孩将继承两个有缺陷基因的拷贝，并受这种遗传病的影响。这对于男孩和女孩同样适用。

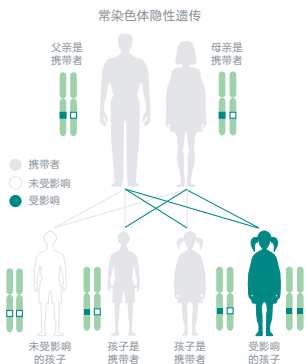
这种情况的例子包括：

囊性纤维化 (CF)

影响肺部和消化系统，是一种对生命有限制作用的疾病。

脊髓性肌萎缩症 (SMA)

未经治疗的进行性肌肉无力和消瘦可导致儿童早夭。



生殖性携带者筛查

Beacon扩展性携带者筛查寻找许多种基因的变异，这些变异可导致影响婴儿和儿童的严重遗传疾病。

这些疾病中的大多数都非常罕见，通常没有家族史，确认您是否是一个携带者的唯一方法是进行携带者筛查。

在怀孕之前(孕前)或怀孕早期，可以对未受影响的成年人进行检测。可以进行个别检测，也可以对夫妇进行检测。

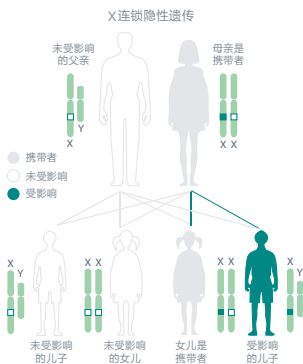
当母亲是X染色体上缺陷基因的携带者时

男性只有一条X染色体(遗传自母亲), 而女性则有两条。在每次怀孕中, 有二分之一(或50%)的机会, 她的儿子将从她那遗传到X染色体上的缺陷基因并受到遗传病的影响。

这种情况的一个例子是:

脆性X染色体综合征

男孩智障的最常见家庭原因; 女孩也可能受到轻度影响。



- **个别检测** - 对女性进行327个基因检测; 这包括X染色体上的28个基因。对男性进行299个基因的检测, 因为他们不需要检测X染色体上的基因(在未受影响的男性中这些基因被认为是正常的)。
- **夫妇检测** - 一对夫妇同时进行检测, 以确定他们是否都同样携带299个疾病中的任何一个缺陷基因。同时检测女方X染色体上的28个缺陷基因。请注意, 作为一对夫妇进行检测可以为您提供怀孕时你们的共有风险的有关信息。

安排检测

您的医生将填写扩展性携带者筛查申请表。将要求您提供以下详细信息：

- 您(和您的伴侣)的对健康、成长和发育有影响的家族病史。
- 以前的基因检测结果(如果有的话)。

在分析您生养受影响小孩的风险时，这些信息可能会对分析产生影响。

您的血液样本可以在任何 Sonic Healthcare 病理样本收集中心进行。无需特别准备或预订。

您的医生将收到您的结果报告。

Beacon 扩展性携带者筛查费用是多少？

没有 Medicare 补贴。

- 有关当前价格，请参阅 Sonic Genetics 网站 www.sonicgenetics.com.au/rcs/beacon
- 夫妇一起进行筛查时可得到折扣。

在对样本进行处理之前，需要先支付全部费用。

在对样本进行处理之前取消检测的请求是可能的。
可能需要支付管理费。

遗传咨询

对于有较高的风险生出受影响小孩的夫妇，我们强烈建议他们就可选择方案向专家咨询遗传方面的建议。

需要考虑的要点

- 您不一定要做这个检测。
- 如果您和您的伴侣都被查出是同一个缺陷基因的携带者，或者如果您是携带X染色体上缺陷基因的女性，那么由于该基因而生出患这种疾病的小孩的可能性会大大增加。对您和您的伴侣来说，重要的是要了解这些结果对您和您的情况意味着什么。
- 得到携带者结果的报告时通常会感到出乎意料。它可能会引起一系列身体和情绪的反应。您可能会发现这一点很让您困惑，尤其是在需要做出决定的情况下。遗传咨询师在提供支持和信息方面有丰富的经验，可帮助您和您的伴侣做出明智的决定。唯一的正确决定是最适合您和您家人的决定。
- 如果由 Sonic Genetics 检测的夫妇被查出他们生养受影响小孩的风险很高，在您的医生作转介后，我们将提供免费遗传咨询。
- 我们强烈建议您在受孕前进行检测，以便您有时间考虑结果。进行检测的时间越早，您做出决定的时间就越多。
- 当检测表明生出受影响小孩的可能性增大时：
 - **如果您还没有怀孕**，在讨论您的生育计划选择时，您有时间考虑携带者检测结果。您可以考虑在怀孕期间检测婴儿的状况 (产前检测)。另一种选择是使用人工受孕 (IVF)，然后在植入前对胚胎检测这种疾病。但是，不检测该疾病也是一种选择。
 - **如果您怀孕了**，您的选择包括对此疾病进行产前检测或不进行检测。

[^]受条款和条件的限制。

请参阅 www.sonicgenetics.com.au/r/cs/gc



欲了解更多信息，请访问我们的网站
www.sonicgenetics.com.au 或联系我们：
电话 1800 010 447 | **电邮** info@sonicgenetics.com.au

Sonic Genetics

14 Giffnock Avenue, Macquarie Park, NSW 2113, Australia
www.sonicgenetics.com.au