

# 遗传病



## 什么是遗传病?

有些遗传病是经遗传而得的,而另一些则是由人体内一个或多个基因随机出错引起的。

基因是您身体细胞的一部分,它为生命发出指令。在您出生前,它会指示您的细胞让您的眼睛长成什么颜色,您的头发应长成直发还是卷发,您的心脏应如何发育。

您出生后,基因在您整个人生中都会发出指令。只是现在基因所发出指令的效果会受到其它因素的影响,比如您的饮食、所接受的教育等等。

## 遗传病的类型

遗传病有很多种,大多数遗传病都是罕见的,包括唐氏综合征、安格曼综合征(Angelman syndrome)、肌肉萎缩症和雷特综合征(Rett syndrome)。遗传病的分类如下:

**单基因遗传病**,即患者遗传了一个异常或突变的基因。例如肌肉萎缩症,亨廷顿氏病(Huntington's disease)和苯丙酮尿症。

**多基因遗传病**,即患者遗传了两个或两个以上的突变基因,这些突变基因有时与环境或生活方式因素相结合而导致发病。这些疾病往往会在家族中传播。例如某些形式的脊柱裂和其他神经管缺陷,某些形式的脑瘫和脑积水。

**染色体疾病**,即患者的染色体出现受损、缺失或多余的情况。例如特纳氏综合征(Turner syndrome)、猫叫综合征(cri-du-chat syndrome)和克林菲尔特综合征(Klinefelter Down Syndrome)。

## 病因

有些遗传病遗传自父母一方或双方。这些父母对自己的基因或染色体问题可能知情,也可能不知情。

其他遗传病的病因是在受孕和受精过程中一个或多个基因或染色体发生了问题。

## 症状

有些婴儿出生时就有明显的遗传病症状,如身体畸形或神经系统问题。而在有些病例中,遗传病只在孩童成长过程中,或在青少年或成年时期才开始显现。

在婴儿就开始发病的遗传病病例中,婴儿的父母通常会首先注意到某些不对头的迹象。他们的担心可能会在确定孩子发展是否达标的例行检查中得到证实。而在其它病例中,患者可能会在童年到中年的任何时期呈现最初的病征。



我们在 CPA 帮助患有神经和身体残疾的婴儿、儿童、青少年和成年人过上尽可能舒适和独立的生活。我们的治疗团队以多种方式与个人和家庭合作。请与我们联系,了解我们可以如何为您提供支持并改善您的孩子的发展。

## 遗传病诊断

患儿通常先去看全科医生 (GP)，然后经转诊看专科。有些患者可能还会去看遗传学家或遗传学咨询师。这些医疗人员将记录患者的家族和个人病史，并对其进行检查。他们还会安排患者做检测，项目可能包括：

- 基因测试
- 血液测试
- X光、CT扫描和超声波
- 活检，指的是取出一小部分组织样本送实验室检测。

某些遗传病诊断起来比较容易，但罕见的遗传病可能需时数月甚至数年才能确诊。

某些遗传病是可以通过检测诊断的，对病情有所了解也可能有所裨益。想要做基因检测的家庭务必先要跟专业人士（比如遗传学咨询师——遗传学方面的专家）谈谈。

## 遗传病患者的生活

遗传病可能会（也可能不会）对患者本人及其身边的人的生活产生重大影响。

患有遗传病可能意味着未来的不确定性，可能会对照顾者的工作、人际关系、家庭和独立性产生影响。

与医生和遗传学咨询师交谈有助于进一步认识遗传病和可用的辅助疗法、服务和治疗。还有一些可靠的网站，比如 Healthdirect 和 Genetic Alliance Australia。美国的遗传和罕见疾病信息中心（The Genetic and Rare Diseases Information Center，简称 GARD）和 Rare List 等网站也有很多关于罕见遗传疾病的信息。

与心理学家、咨询师或社会工作者交谈对心理和情感支持也很有帮助。

## 治疗和辅助疗法

治疗方法将取决于具体的疾病及其对孩子的影响。他们应由全科医生 (GP) 带领的医疗团队照顾。这个团队中会有：

- 专科医师
- 帮助身体活动和行动的理疗师
- 作业治疗师，可以提供关于行动和独立性的建议
- 社会工作者、心理学家或咨询师帮助处理实际和情感方面的问题
- 其他的专业辅助医疗保健人员，如言语治疗师、物理治疗师或作业治疗师。




遗传病目前还没有治愈的方法。但是，目前已经有很多方法可以用来控制症状，将残疾程度降至最低，预防并发症并提高生活质量。

对于患有遗传病的婴幼儿，通常建议进行早期干预治疗。



在所有的约诊中您都可以使用口译员服务。政府提供免费的口译员服务，这项服务包含在您的国家残疾保险计划 (National Disability Insurance Scheme 简称 NDIS) 中。

### 请与我们联系：

-  联系电话: 1300 888 378
-  联系电邮: ask@cerebralpalsy.org.au
-  浏览网站: cerebralpalsy.org.au

