

基因组检测结果

了解测试结果和后续步骤的指南

目录

(单击下面的标题跳到该部分)

结果汇总 ★	2	后续步骤	7
有关基因组学的基本信息	3	分享您的结果	7
您进行的基因组测试 ★	4	资源和支持	8
您的疑问	5	组织和联盟	9
您的基因组检测结果 ★	6	健康管理工具	10
偶然发现 ★	7	财政资源	11
		支持团体	12
		后续步骤 ★	13

★ 为您量身定制的组件。

如何使用这本小册子

- 您的医疗保健提供者已填写了本手册的某些部分。您可以在标有星号 (★), 的蓝绿色标题下或蓝色框中找到此信息。
- 您会看到一些医学术语。这些词以粗体显示, 并使用文本中的颜色编码定义来解释。
- 如果您以电子方式查看小册子, 您可以点击网页链接。

如果您对基因检测结果有任何疑问, 请联系:

《基因组结果手册》是 *Julia Handra, Isabel Jordan, Brenda Lenahan, Kelsey Ohs, Colleen Guimond, Patricia Birch, 和 Friedman Lab* 在 *CHILD-BRIGHT* 网络的支持下编写的。已通过

CC BY-NC-SA 4.0 许可

Version 01-06-2021



您进行的基因组检测:

第4页

谁接受了测试?

基因组检测结果:

没有结果解释您的健康问题。

这是什么意思?

第5页

关于为什么我们尚未找到相关的基因，有两种可能的解释：

1. 您的疾病不是遗传性的。
2. 该疾病是遗传性的，但是我们目前的技术和知识不足以检测出原因。

偶然（次要）发现

第6页

您的医疗保健提供者的评论

手册的其余部分将更详细地说明此信息，并提供一些资源。

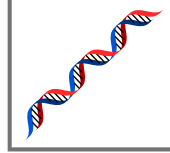
有关基因组学的基本信息

DNA就像一串字母。

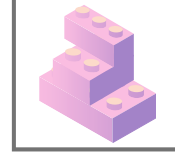
基因是一段DNA，具有制造蛋白质的说明。

蛋白质是人体的组成部分，在功能和发育中起着重要作用。

脱氧核糖核酸



组成部分

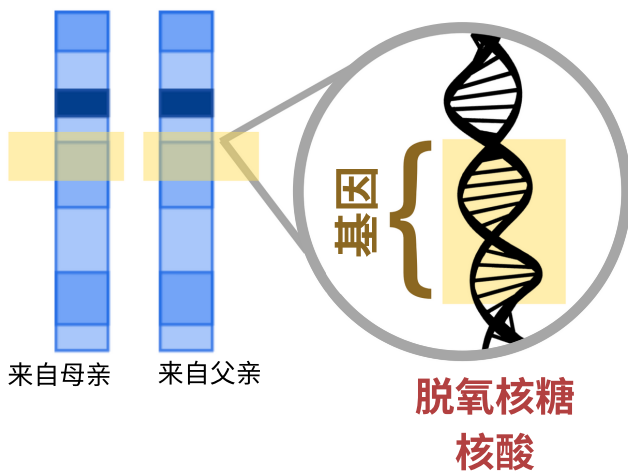


人类



基因测试是在DNA上进行。

一对染色体



基因被分成几组，称为**染色体**。您从母亲那里获得了23条**染色体**，从父亲那里获得了另外23条染色体。

因**染色体**是成对的，所以**基因**也是成对的。你有每个**基因**的两个副本，并且从每父母各遗传一个副本。这就是您拥有与父母相似的特质的原因。这两个**基因**副本之间的相互作用决定某些性状将如何显示出来。

您独特的DNA集合，包括您所有基因，被称为**基因组**。您的基因组包含数千个**基因**！

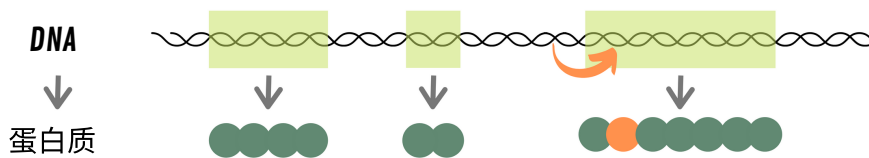
在过去的几十年中，科学家一直在努力识别和理解这些**基因**。到目前为止，仍然需要大量研究来理解。我们不完全了解**基因组**各部分的作用，这就是为什么基因检测结果可能存在不确定性的原因。

您的笔记:

基因组测检测

DNA的差异称为**变异**或**突变**。它们经常发生，并且大多数是完全正常的。许多变异解释了家庭成员之间共有的特征。但是，有时基因**变异**会导致**蛋白质**异常。这可能会导致疾病。遗传技术分析**DNA**以寻找可能引起医学关注的**变异**。

您进行的测试 ★



在上图中，以浅绿色突出显示的**DNA**将产生**蛋白质**。这称为**外显子**。外显子之间有不产生蛋白质的**DNA**，称为**内含子**。内含子仍然会对蛋白质的制造产生影响。例如，它可能会加速或减慢蛋白质的产生。

一些测试会检查所有**DNA**，而其他测试只会读取**外显子**。

您的笔记:

您进行的基因组检测:

谁进行了检测?

您的疑问

了解基因组测试结果并不是您必须独立完成的事情。您的医生和遗传咨询师会在此过程中为您提供支持和信息。我们的工作确保您了解基因组测试结果如何影响您的家庭以及如何为您的下一步提供支持。如果我们进一步了解您的需求，我们可以为您提供更有效的帮助。您可以要求我们提供对您最重要的信息，从而帮助我们了解这些需求。

以下是患者经常问他们的医生或遗传顾问的一些问题，以及让您写下您的疑问的空间。

您是否能够找到能够解释症状的DNA突变？

有/可能有

- 这些变异是什么？哪些基因受到影响？
- 这些DNA变异如何影响健康？
- DNA中的这些突变来自何处？他们是从父母那里遗传的吗？
- 我们的健康管理有什么可以改变的吗？我们还要看其他医生吗？
- 这个结果会随着时间变化吗？

沒有

- 这意味着没有遗传病嗎？这个结果会随着时间有变化吗？
- 如果不是遗传的，还有什么可以解释这些健康问题？
- 这对我们的健康管理意味着什么？

您的基因组测试结果

没有基因组发现。

我们还没有发现任何可以解释您的医学问题的DNA变体。

这是什么意思？

对于为什么我们没有发现任何基因组发现，有两种可能的解释。

▶ 第一种可能性：该疾病不是遗传性的。

您的医疗问题可能不是DNA变异引起的。许多疾病是由非遗传因素引起的，例如毒素，传染原，生活方式，怀孕问题和其他有害事件。有时，很难准确地找出导致个人健康问题的原因。

▶ 第二种可能性：该疾病是遗传性的，但是我们目前的技术和知识不足以检测出原因。基因技术正在进步，我们仍在学习。将来，我们也许可以找到与基因相关的原因。

我们正在尽自己的知识。虽然基因技术可以读取DNA序列，我们仍然不能解释所有的DNA变异。随着基因组科学的发展，新知识可能使我们能够在您的DNA中找到疾病的原因。

几年后，您的基因组也许可以重新进行评估。这可能涉及对测序的基因组进行重新分析，甚至使用较新的基因检测技术进行重新测序。如果您想重新评估基因组，请与您的医生联系。

您的笔记:

偶然（次要）发现 ★

下一步

分享您的结果

您是否共享结果以及与谁共享结果完全是您的决定。您可以选择是否与这些人共享结果。

家人：

遗传信息对其他家庭成员可能很重要。他们可能会将此信息用于自己的健康或计划生育。如果您的家人和朋友能够理解您的诊断，他们可能会更好地为您提供帮助和支持。这可能是很难与他人讨论的话题。您的医生或遗传咨询师可以提供指导。

你的医疗团队，包括医生，治疗师，护理人员，辅导员和其他医疗服务提供者：

即使没有任何发现，与您的医生沟通就您已接受的医学检查很重要。您的某些医生可能已经可以获得您的基因检测结果，而另一些则不能。与您的医生分享这些结果很有用，因为它们可以帮助您进行将来的测试或重新分析。这也可能阻止您的医生为已经检查过的基因再次测试。如果您不确定如何向您的医疗团队解释您的结果，您可以与他们分享此手册。

您的笔记：

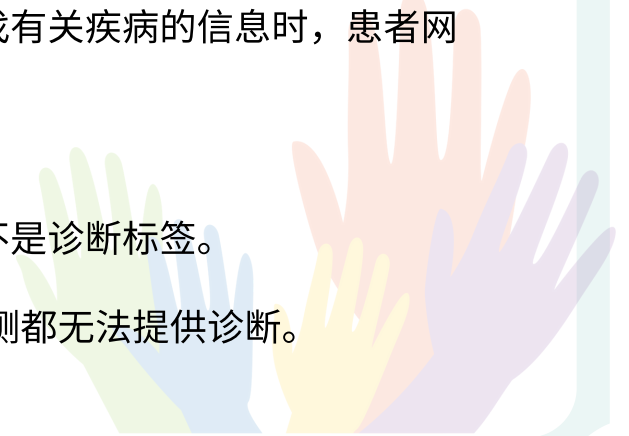
资源和支持

照顾自己或家人的健康有时可能会很复杂且充满挑战。虽然您可能只是刚刚接受了基因诊断，但我们知道您早已付出艰辛的努力。您可能已经与可以帮助您解决医疗问题的资源建立了良好的联系。这里是一些其他提示，网站和工具，可能会在收到基因检测结果后有所帮助。这些页面包含了一般和具体案件的资源。

如果您在寻找资源方面需要帮助，请随时与您的遗传咨询师或医生联系。

搜索资源时，请记住.....

- 科学文献的语言可以是非常技术性并且难以理解。论文的撰写方式可能会让患者阅读者或其家人感到不敬。当查找有关疾病的信息时，患者网站通常会更友好。
- 您家人的需求可能会随着时间而改变。
- 最好的支持是针对症状和特定需求的，而不是诊断标签。
- 你并不孤单。有许多个人和家庭的基因检测都无法提供诊断。



通用组织和联盟

除了这些一般网站之外，您可能希望寻找针对您医疗状况不同方面的资源。例如，如果您遇到癫痫发作，加拿大癫痫病联盟 (<https://www.canadianepilepsyalliance.org/>) 可能是有用的资源。

Global Genes 

globalgenes.org/

Global Genes汇集了很好的资源来帮助未诊断的患者成为他们自己的研究倡导者

“有自主感的病人在照顾自己或家人时会有积极、主动和平等的态度。”

有自主感的患者：给未诊断的患者的工具包

https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2014/04/GG_toolkit_six_rev3.pdf

Family Support Institute of BC

<https://familysupportbc.com>

支持人员中心：此数据库将家庭与所在地区的支持人员联系起来。FamilyWORKs是为残疾人创造就业机会的一项举措。

“卑诗省家庭支持研究所的目的是加强，联系和建立卑诗省残疾人家庭的社区和资源。”

Disability Alliance BC (DABC)

<http://disabilityalliancebc.org>

除其他服务外，他们还可以向残疾人士提供免费的法律咨询，并为申请残疾人士福利提供帮助。

“卑诗残障人士联盟 (DABC) 的倡议访问计划一直是为所有残疾人提供支持，信息和一对一援助的地方。”

如需预约，请致电 **1-800-663-1278** (免费)。

Inclusion BC

<https://inclusionbc.org>

Ready, Willing & Able的计划鼓励雇主雇用智障人士

“*Inclusion BC*是一个非营利的省级组织。他们倡导智障人士及其家人的权利和工作机会。”

PLAN: Planned Lifetime Advocacy Network

<https://plan.ca>

Plan Institute in BC致力于创建支持网络，用于未来计划的工具以及社区计划。

“*PLAN*是一家非营利组织，成立于1989年，旨在帮助家庭确保残障亲人的未来。”

Rare Disease Foundation

<https://rarediseasefoundation.org>

该基金会有一个家庭咨询协助计划和一个家长与家长资源网络。它们在加拿大各地的城市，包括温哥华，都有会议和活动。

“*Rare Disease Foundation*(罕见病基金会)致力于将基础科学与临床实践联系起来，以提高罕见病研究的效率。此模型称为转化医学。该模型推动了以患者为中心，以治疗为重点的研究项目，从疾病表征到更高效的治疗。”

该基金会为未诊断的患者开发了资源

<https://cdn.shopify.com/s/files/1/0267/4688/0097/files/Living-Without-a-Diagnosis.pdf?v=1587664879>

Contact a Family

<https://contact.org.uk>

该网站包含家长为其他家长编写的建议和支持，在线家长社区论坛以及有关遗传学和各种诊断的医学信息。

“我们为家庭提供最好的指导和信息。我们将不同的家庭聚在一起互相支持。我们帮助家庭进行倡导，志愿活动和筹款活动，以改善自己和他人的生活。”

该组织为未诊断的患者开发了资源。您可以在这里找到它：

https://contact.org.uk/wp-content/uploads/2021/03/living_without_a_diagnosis.pdf

其他推荐的资源 ★

健康管理工具



Curatio 在您的应用商店中免费

Curatio是一款可将具有相似健康状况的人联系起来的应用程序，有助于保持追踪健康变化。

"我们相信每个人都应该拥有实现最佳健康结果所需的支持，信息和工具。我们的移动平台可在私人，安全的环境中帮助患者与其他了解他们正在经历的患者进行匹配。每天收集信息、跟踪工具、基于证据的程序和有趣的奖励经过个性化设置，使面对健康挑战的生活变得更加轻松。"

MyBooklet BC <https://mybookletbc.com>

这是一个可帮助您设计个性化医疗信息手册的网站。这可以帮助总结医疗历史和需求，以便方便地与医疗保健提供者和支持人员共享。

Medisafe Pill Reminder *Free in your app store*

这款智能手机应用程序可让您设置服药提醒，并管理剂量。

HealthVault, Medical Records, myPHR, Healthspek, My Medical *Free in your app store*

这些智能手机应用程序可让您跟踪病史，存储医学检查结果并与家人或医生共享信息。请务必检查安全和隐私设置。

财政资源和补贴计划

残疾税收抵免 – <https://www.canada.ca/en/revenue-agency/services/tax/individuals/segments/tax-credits-deductions-persons-disabilities/disability-tax-credit.html>

"残疾税收抵免 (DTC) 是不可退款的税收抵免，可帮助残疾人士或其支持者减少他们可能要支付的所得税额。"

残疾儿童福利 – <https://www.canada.ca/en/revenue-agency/services/child-family-benefits/child-disability-benefit.html>

"残疾儿童福利是每月免税的款项，支付给照顾18岁以下身体或心理功能严重且长期受损的孩子的家庭。"

Children and Youth with Special Needs (CYSN) Program BC

<https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/managing-your-health/child-behaviour-development/special-needs>

Registered Disability Savings Plan (RDSP) – <https://www.canada.ca/en/revenue-agency/services/tax/individuals/topics/registered-disability-savings-plan-rdsp.html>

注册残疾储蓄计划 (RDSP) 是一种储蓄计划，旨在帮助父母和其他人为有资格获得残疾税收抵免 (DTC) 的人节省长期财务安全

您投入的每\$ 1，加拿大政府会加剧高达\$ 3。

Future Planning Tool by the Plan Institute – <https://futureplanningtool.ca/>

制定计划以帮助您或您的任何残障人士保障未来。

The Special Needs Planning Group – <http://www.specialneedsplanning.ca/index.html>

"该网站是作为资源提供给您的，它将为您提供一些必要的基本信息，这些信息对于理解和实施您的残疾家庭成员的未来计划是必不可少的。"

这个由父母制作的网站长期突出了长期计划法律和财务方面的考虑因素。

The At Home Program

<https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/managing-your-health/child-behaviour-development/special-needs/complex-health-needs/at-home-program>

"该计划旨在协助父母或监护人承担在家中照顾严重残疾儿童的特殊费用。"

Nursing Support Services

<http://www.bcchildrens.ca/our-services/sunny-hill-health-centre/our-services/nursing-support>

"我们是整个卑诗省以社区为基础的注册护士。我们协助患有疾病的儿童和青少年在家中和社区中生活。"

Travel Assistance Program (针对非紧急医疗服务)

<https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/accessing-health-care/tap-bc/travel-assistance-program-tap-bc>

寻找支持小组

经验相似的人可以通过支持小组联系。这些团体创造了一个分享经验和感觉，建立社区并向他人学习的空间。他们可以提供情感支持和第一手信息。支持小组有许多不同的形式。有些是面对面的，而另一些是在在线平台上找到的。它们可以是私有的，也可以是对公众开放的。下面列出了一些可用于查找支持小组的平台。**如果您没有诊断，也可以根据您的某些症状搜索群组。在线共享信息之前，请确保检查每个平台的隐私和安全条件。**

- **Facebook** 培育了许多本地和国际支持团体。在Facebook搜索栏中，键入[疾病名称]，然后键入[位置]。例如，“温哥华大脑性麻痹”。
 - 这些群体中的某些群体可能不向公众开放，以便为疾病社区创建一个更加私密的环境。在这种情况下，您必须通过单击“加入组”来请求加入。
 - 您还可以找到更广泛的支持团体。尝试搜索“罕见疾病”或“残疾儿童孩子”群体。
- **RareShare** <https://raeshare.org/>
创建一个帐户，以加入针对罕见遗传病的私人支持小组。
 - 这是一个入门指南：<https://raeshare.org/articles/how-to-use-the-raeshare-network-for-rare-disease-patients>
 - RareShare 还提供有关特定疾病的播客，以及有关罕见病患者的广泛播客。

针对患有慢性，未确诊疾病的人的线上支持小组：

- **Undiagnosed Illness Support Group:**
<https://www.facebook.com/groups/588261638030294/>
- **Rare Connect: Undiagnosed Diseases:**
<https://www.rareconnect.org/en/community/undiagnosed-diseases>
- **SWAN USA (Syndromes Without a Name):** <https://www.facebook.com/swanusa/>
- **RareShare: Undiagnosed:** <https://raeshare.org/communities/undiagnosed>
- **Self Management BC:** <https://www.selfmanagementbc.ca/CommunityResources>

您的医疗保健提供者的额外提示 ★

您的下一步

有很多信息需要处理和考虑。慢慢来。请使用下面的方框记录您的笔记。这可能包括与某些资源建立联系，拜访您的家庭医生，寻找专家或进行其他任何健康管理方面的改变。如果您需要此过程的支持，或者对结果仍有疑问，请联系您的遗传咨询师或医生。



该手册作为遗传咨询的补充，但不能代替专业的遗传咨询。您可以使用以下网站在您所在的地区找到遗传咨询师：

- 加拿大遗传咨询师协会 – 查找诊所: <https://www.cagc-accg.ca/?page=225>
- 美国遗传咨询师协会 – 查找遗传咨询师: <https://findageneticcounselor.nsgc.org/>