

# 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 .....	10
有关基因组学的基本信息 .....	3	分享您的结果 .....	10
您进行的基因组测试 ★ .....	4	资源和支持 .....	11
您的疑问 .....	5	组织和联盟 ★ .....	11
您的基因组检测结果 ★ .....	6	科学信息资源 .....	14
实验室分类 ★ .....	6	财政资源 .....	15
医生的诊断 ★ .....	7	支持团体 ★ .....	16
基因突变详情 .....	8	于遗传数据库共享 .....	17
遗传 ★ .....	9	后续步骤 ★ .....	18
偶然发现 ★ .....	9		

★ 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



# 结果汇总 ★

日期:  
名称:

单击页码以跳至该部分。↶

## 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: 结果中有与您的医疗状况相关的发现。

受影响的基因:

第8页

DNA变异:

第8页

相关疾病:

第8页

遗传方式:

第9页

## 该基因变异分析

实验室对于基因突变的分类:

第6页

医生的诊断

第7页

根据您的病史和临床特征,

这是引致疾病的原因。

## 偶然 (次要) 发现

第9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。

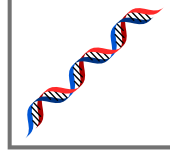
# 有关基因组学的基本信息

**DNA**就像一串字母。

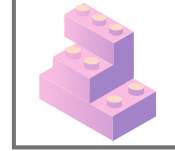
**基因**是一段DNA，具有制造蛋白质的说明。

**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

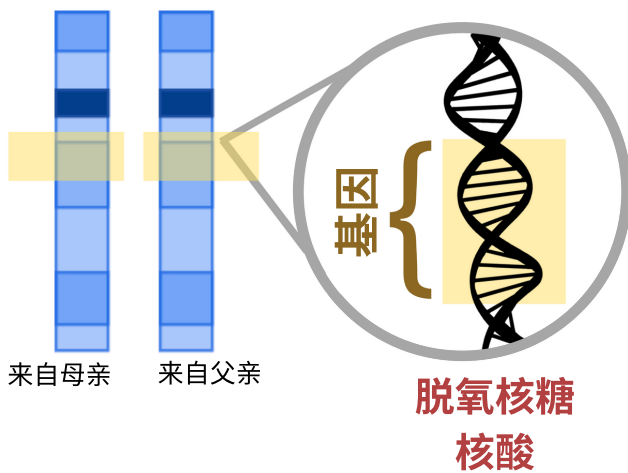


人类



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**！

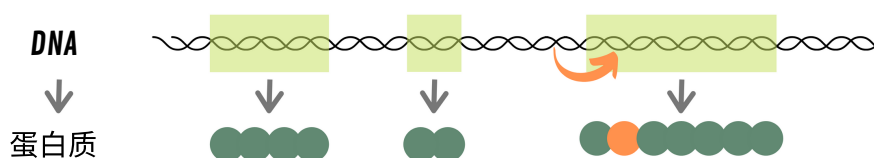
在过去的几十年中，科学家一直在努力识别和理解这些**基因**。到目前为止，仍然需要大量研究来理解。我们不完全了解**基因组**各部分的作用，这就是为什么基因检测结果可能存在不确定性的原因。

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 ★



您的笔记:

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 ★

您的测试过程:



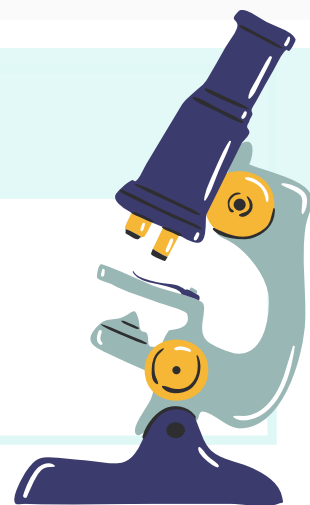
基因组测试结果可能很复杂且难以理解。您可能会同时收到实验室检查结果和医生的分析结果。这些看起来可能有所不同。医生的分析与您的健康管理最相关。

基因测试寻找可能引起健康问题的突变。实验室使用计算机工具对DNA突变进行分类，并与其他人的DNA进行比较。在进行这些分类时，实验室工作人员无法全面了解患者的健康问题。

您的医生会根据您的健康状况分析化验结果。医生会确定这些DNA变异是否真的影响您的健康。有时，没人能确定某个DNA变异的含义。这种不确定性可能难以应对。

## 实验结果 - 变体分类 ★

让我们先看看实验结果。请记住，这不包括您医生的分析。



您的笔记:

## 医生分析：这种DNA变异确实引起疾病吗? ★



### 您的医生认为化验结果符合您的医学状况吗?

在将来的医疗咨询中，不同的医学专家可能会以自己的方式分析这些结果。每个专家可能都有独特的医学建议。

根据您的病史和临床情况，它是  
这是疾病的原因。

### 根据这些结果是否有任何医疗建议吗?

## 模糊的结果

基因组测试结果通常有点“模糊”或不确定。我们仍在学习分析我们看到的所有DNA变异。随着我们知识的增加和基因测试技术的改进，该DNA变异体的分析可能会改变。我们鼓励您不时与您的医生联系，以查看是否有新信息。

## 以下是有关的DNA变异一些更多的细节 ★

受影响的基因：

这个基因在我们体内有什么作用？

基因变异：

我们无法确定是什么原因导致了这些DNA变异

是否存在与该基因突变相关的疾病？

您的健康问题可能与先前报告的健康状况不完全匹配。

**您的笔记：**



## 遗传 ★

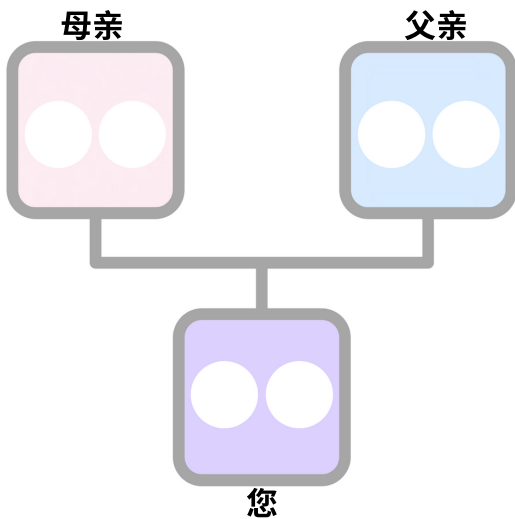
**遗传**是指DNA与特征如何从父母传给孩子。我们每个基因都有两个副本。一个副本来自母亲，一个副本来自父亲。

由于家庭成员有着一些相同的DNA，他们也有着一些相同的特征。有关遗传的信息在计划生育中可能很重要。有时我们可以评估父母传给孩子某些疾病的机会。

这个DNA变体是：

我们无法控制我们的DNA，DNA中发生的突变以及我们的孩子是否会遗传这些突变。

标记显示哪些家庭成员具有DNA变异。



## 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：

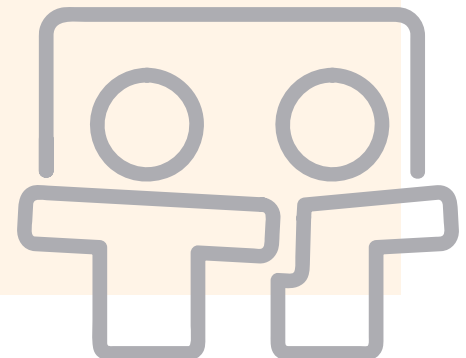
基因诊断可以改变健康管理或帮助您的医疗团队了解您的医疗状况。您只有部分医生可以获得您的基因检测结果。治疗师或护理人员可能无法获得您的基因检测结果。如果您不确定如何向医疗团队解释您的结果，您可以与他们共享本手册和实验室报告。

### 在线平台和遗传疾病网络：

有一些网站可以将患有类似遗传病的家庭联系起来。发布有关您的基因测试结果的信息也可能有助于加深科学家的理解并促进研究。您可在本手册的“资源和支持”部分下找到有关与在线社区共享结果的更多信息。如果您选择在线共享这些信息，先检查该平台的隐私措施是非常重要的。

您可以使用此框记录要与之共享结果的人，或已经共享结果的人。

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



## 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。
- 每个基因和该基因的每个版本都可以具有非常独特的效果。这就是您的医疗问题可能与医学出版物中的“相似”患者完全不同的原因。如果你正在做的网上调查，你可能还会看到同一个基因的不同突变可引起不同的疾病。请不要惊慌。请仅专注于医生给您的诊断。
- 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。
- 你不是孤单一人。以下这些资源可以帮助面对类似健康问题的家庭建立联系。

## 通用组织和联盟

### Global Genes



<https://globalgenes.org/>

有一个名为RARE List的资源搜索工具。它列出了各种罕见疾病的资料，包括疾病概述，支持小组，新闻，事件和临床试验。RARE Portal是连接各家庭的平台。

“为患者赋权，建立社区并推动全球罕见病的发展。”

“*RARE Portal*是您联系，查找事件和分享您的故事的地方。”

### 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)。

### 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。”

### 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。”

### 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。”

## Resources for Rare Diseases

### Rare Disease Foundation



<https://rarediseasefoundation.org>

该基金会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。

#### 没有诊断的生活 (小册子):

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

“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。”

### National Organization for Rare Disorders



<https://rarediseases.org>

它们有一个广泛的罕见病数据库及其相应资源，以及宣传和教育信息。它们也有针对患者的重要主题的网络研讨会。

“报告以患者友好的语言编写，每个报告都链接到针对特定疾病的患者组织以及其他为患者及其家人提供进一步支持的资源。”

### Rare Disease Information and Support Line



<https://rqmo.org/rare-disease-information-and-resource-centre/>

您可以致电此支持热线以获得有关罕见疾病的帮助。他们可以帮助您找到更多有用的患者信息并为您提供资源。

#### 无费号码:

**1-888-987-5539**

**Email: [info@rqmo.org](mailto:info@rqmo.org)**

该服务提供英语和法语!

## 测试结果的组织 ★

## 健康管理工具

**Curatio** <https://www.curatio.me/>

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。

**HealthVault, Medical Records, myPHR, Healthspek, My Medical** 在您的应用商店中免费  
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。

**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。

## 科学信息资源

这些网站为医生和研究人员提供信息，因此语言可能非常复杂。他们展示了以前针对特定基因或诊断的研究和医学案例。请记住，基因的不同变化会产生不同的健康状况。使用这些网站时，请确保查看与您的测试结果相匹配的健康状况。

### 网站:

### 使用方法:

**Genetics Home Reference - National Institute of Health (NIH)**

这是一个很好的信息来源。此源中的内容是详细的，并且针对患者受众。如果您想更多地了解遗传学，该网站还提供教育性内容。

1. 请转到 <https://ghr.nlm.nih.gov/>
2. 在右上角的文本框中，键入基因名称（来自此手册）或疾病名称。
3. 进入疾病页面后，您可以找到有关健康管理和其他资源的部分。

您的NIH链接 ★:

**Orphanet**

请转到 <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

说明在这个视频中可以找到:

<https://www.youtube.com/watch?v=57VPhtS4nME&t=>

**OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man**

请转到 <https://www.omim.org/> 并在搜索框中输入基因名称。

**或**

请查看您的实验室报告（如果已收到）以获取OMIM编号（OMIM XXXXXX），并将其输入搜索框。

## 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 (for non-emergency medical services)**

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

## 寻找支持小组并与国际社会分享成果

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。 **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://rareshare.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://rareshare.org/articles/how-to-use-the-rareshare-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。
- **RareConnect** <https://www.rareconnect.org/en>  
这个用户友好的网站培育了许多在线国际罕见病网上团体。该网站提供12种语言的版本。
- **MyGene2** <https://mygene2.org/MyGene2/>  
如果您创建一个帐户，您可以公开与其他家庭，研究人员和临床医生共享您的基因突变。您也可以搜索具有相同基因突变的家庭。
  - 这是该网站的指南：  
[https://mygene2.org/MyGene2/downloadable/mygene2\\_flyer\\_families\\_2018-10-16.pdf](https://mygene2.org/MyGene2/downloadable/mygene2_flyer_families_2018-10-16.pdf)



## 推荐的支持小组 ★

### 基因数据库

巨大的基因数据库可让科学家共享信息并增进对遗传疾病的了解。这些数据库是使用来自接受基因检测的家庭的信息创建的。

您的医生可能会问您是否愿意将基因检测结果存储在数据库中。它们通常会包含有关您的DNA和健康状况的详细信息。这些数据将是匿名的，并且将不包括您的个人资料。是否共享您的信息是可选的。拒绝分享不会影响您的医疗服务。

#### 共享的益处：

- 您可以为您的遗传病贡献知识。
- 这些信息可以帮助医生为患有类似问题的患者找到诊断。
- 许多数据库（例如DECIPHER）都是安全的，并且不向公众开放。

#### 共享的坏处：

- 在某些数据库中，研究人员在使用您发布的基因信息之前可能无需征得您的同意。
- 有一些数据库易于被一般公众使用。

**共享您的基因信息之前，请务必检查每个数据库的职责范围！**

#### 包含您的基因信息的数据库：

---

---

---

## 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/>