

遗传学与基因组学简介

基因组学是对基因组的研究。

基因组是生物体完整的遗传信息集，也称为DNA。所有活生物体都有自己独特的基因组。

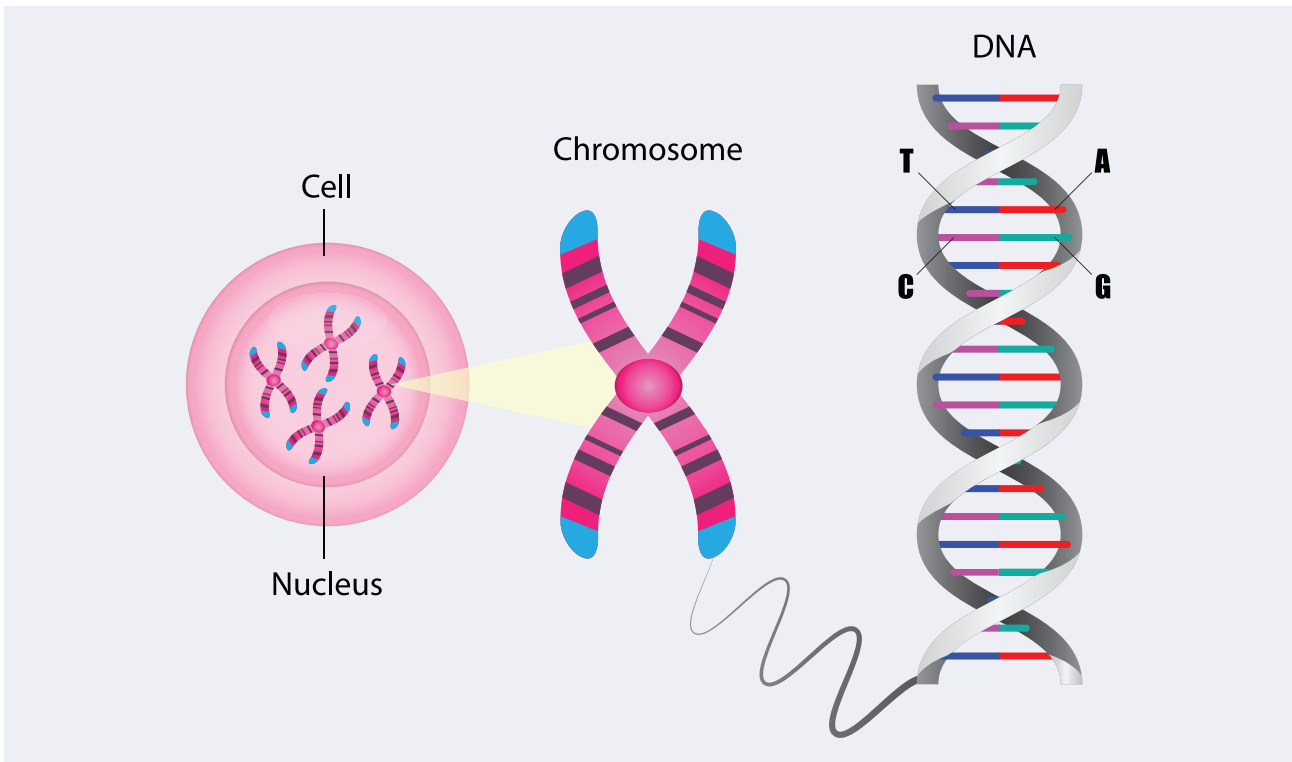
我们的身体包含数百万个细胞，这些细胞是构成人体所有组织（例如皮肤、骨骼和肌肉）的基本单位。

我们的细胞内部是我们的DNA，可以告诉我们细胞如何工作。我们可以把DNA视为告诉您的身体如何工作的说明手册。

细胞的功能各异，取决于从DNA的哪个部份获取信息。

您的个人遗传信息决定了您的许多特征（例如，您的眼睛和头发的颜色或血型）

尽管并非所有疾病都是由于基因异常引起的，但DNA的变化（或突变）有时可能会导致健康问题。



基因组是生物体完整的遗传信息集，也称为DNA。

关键术语：

染色体

细胞中包装DNA的结构。

脱氧核糖核酸

构成您的遗传物质的化学结构。

外显子组

基因组中的所有基因都称为外显子组。

基因

您的遗传物质中控制您的特征形成方式的部分。人类的基因组中大约有20,000个基因。

基因组

您所有的遗传物质，包括基因和基因之间的DNA。

变异

这些是导致人们具有不同特征的基因差异。这些可以是典型的特征，例如眼睛的颜色，或是可能导致疾病的有害特征。

医疗保健中的基因组学和基因学有什么区别？

基因组学在诊断测试中检查许多基因。基因学在诊断测试中检查了几个基因（1-5个基因）。

尽管基因组学和基因学在诊断测试中使用的技术有所不同，但在与患者进行临床讨论时，这些词通常可以互换使用而不会出现问题的。

遗传病诊断

如果您患有罕见疾病或家族病史，并感到担忧，与遗传健康专家见面可能会帮助您了解您的病情是否具有遗传性。

昆士兰州的基因医疗局（GHQ）是昆士兰州卫生厅在全州范围内的专科医生和公共医疗服务，帮助疑似或已知遗传病患者和他们的家庭。

GHQ做些什么？

GHQ为昆士兰州公共卫生系统中的患者提供临床遗传学家和遗传咨询服务。



临床遗传学家是在诊断遗传病方面经过专门培训的医生。



遗传辅导员是经过遗传学专业培训的辅助医疗专业人员。

两者都为被确诊患有可遗传疾病或高风险的个人、夫妇和家庭服务。他们也帮助解释结果，教育和支持患者及其家人。

我如何获取GHQ服务?

您的家庭医生或专科医生可以将您推荐转介给GHQ基因专家。

一些专科医生也可以针对其专业领域内的疾病安排诊断性基因检测。

您的医生或专科医学可以在线找到常规遗传学和癌症遗传学的临床优先服务标准:

- **常规遗传学** - www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/genetic-health
- **癌症遗传学** - www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/cancer-genetics

当您完成与GHQ的约见后，您的临床遗传学家将给您的转诊医生写一份报告，并将报告和/或信件发送给作为患者的您本人。然后，您的临床治疗将由您的家庭医生或专科医生根据报告结果进行管控。

我在哪里可以获取GHQ服务?

GHQ是位于布里斯班的全州性服务机构，设有区域诊所。

在适当的临床情况下，您还可以预订远程医疗问诊，适用于昆士兰州的所有边远地区。



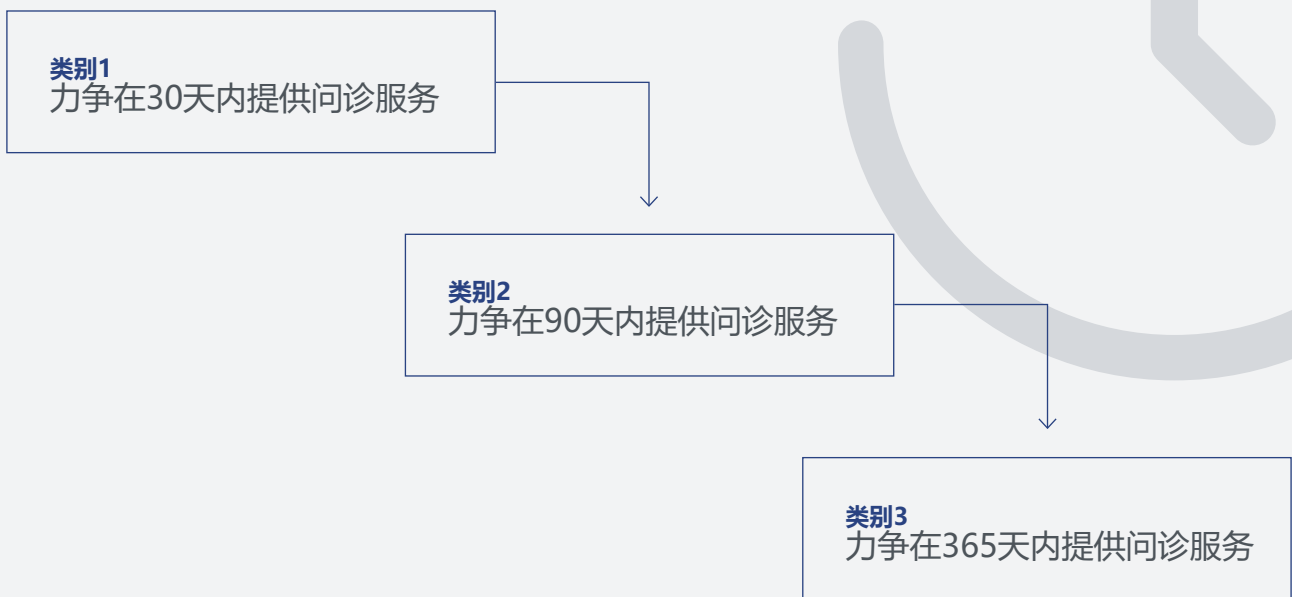
GHQ服务的费用是多少？

GHQ的公共卫生服务由昆士兰卫生局提供。临床需要的测试，由医院或公费医疗（Medicare）资助。这意味着您无需为问诊或临床需要的测试自掏腰包。

临床需要是指检测结果可能会改变患者和/或其家人的健康或社交护理。

GHQ服务需要等候多长时间？

GHQ预约的等待时间取决于紧急程度——例如，如果您怀孕或患有绝症。



私立遗传服务

我可以使用私立服务吗？

昆士兰州有私人临床遗传学家。有些为边远地区患者提供远程医疗服务。

有关更多信息，请参阅信息单《昆士兰州的临床遗传学家（公立和私立）》。

私立服务的费用是多少？

私立患者可以自费进行基因检测，价格从几百澳币到几千澳币不等。

当满足特定标准时，某些基因检测可以进行公费医疗报销。您可以咨询您的医生，以了解报销是否适用于您。

在比较服务提供机构时，请检查价格都包含哪些服务。一些实验室服务提供者生成结果时不包括数据分析，此服务可能需要额外付费。

检测涉及些什么？

如果您选择进行基因检测，则需要提供DNA样本-这将是唾液或血液样本。其他专科医生

其他专科医生（私立和公立）

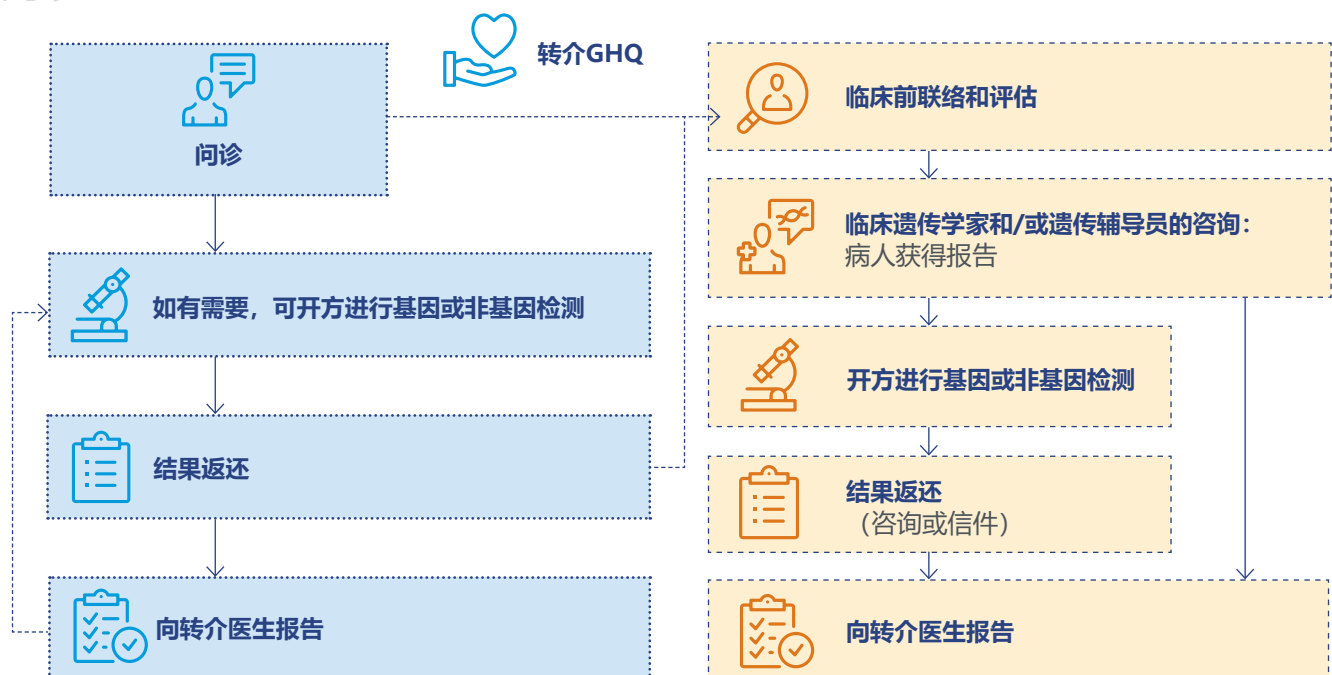
一些专科医生具有在其领域相关的遗传病经验，可以开方进行基因检测或遗传病诊断。

您获取服务的途径是怎样的？

转介



问诊



持续护理



基因或基因组测试可能会或可能不会确认患者的诊断。随着对遗传疾病的了解的加深，我们可以重新分析或重新评估一些测试结果。重新分析可能会改变患者的诊断。您的遗传专科医生、主流专科医生或GHQ可能会建议您以后再联系他们，以讨论重新测试或重新分析是否适合您。

昆士兰州的临床遗传学家 (公立和私立)



临床遗传学家是专门为患有家族遗传或基因异常疾病的患者提供诊断和建议的医生。您可以通过公立和私立卫生系统获得昆士兰州多个临床遗传学家的服务。

姓名	组织	服务提供者	联络方式	专业领域	服务领域	需要家庭医生转介
多个临床遗传学家	昆士兰州基因医疗局	公立	<ul style="list-style-type: none"> ☎ (07) 3646 1686 ✉ GHQ@health.qld.gov.au 📍 health.qld.gov.au/ghq 	<ul style="list-style-type: none"> • 儿科和成人临床遗传学 • 癌症 • 产前 	布里斯班和主要区域中心的诊所。提供远程医疗问诊。	需要
大卫·科曼教授 (David Coman)		私立	<ul style="list-style-type: none"> ☎ (07) 3832 9876 ✉ reception@drdavidcoman.com.au 📍 drdavidcoman.com.au 	<ul style="list-style-type: none"> • 儿科和成人临床遗传学 • 新陈代谢 • 产前 • 癌症 	布里斯班。 可为布里斯班以外的病人提供远程医疗问诊。	需要
迪米尔斯医生 (Di Milnes)	澳大利亚基因服务	私立	<ul style="list-style-type: none"> ☎ (07) 3088 6983 ✉ admin@genesaustralia.com.au 📍 genesaustralia.com.au 	<ul style="list-style-type: none"> • 儿科和成人临床遗传学 • 癌症 • 产前 	布里斯班 可为布里斯班以外的病人提供远程医疗问诊。	视情况而定
迈克尔·加塔斯 医生 (Michael Gattas)	布里斯班遗传学服务	私立	<ul style="list-style-type: none"> ☎ (07) 3217 8244 ✉ email@brisbanegenetics.com.au 📍 brisbanegenetics.com.au 	<ul style="list-style-type: none"> • 儿科和成人临床遗传学 • 癌症 	布里斯班 可为布里斯班以外的病人提供远程医疗问诊。	需要
	健康泉 (Wellspring) 遗传学服务		<ul style="list-style-type: none"> ☎ (07) 3556 3896 ✉ email@wellspringgenetics.com.au 📍 wellspringgenetics.com.au 	<ul style="list-style-type: none"> • 孕前 • 癌症 		不需要
斯蒂芬·威瑟斯 医生 (Stephen Withers)	澳大利亚医学遗传服务	私立	<ul style="list-style-type: none"> ☎ (07) 3202 5547 📍 medgen.com.au 	<ul style="list-style-type: none"> • 癌症 • 神经病学 	黄金海岸 可为黄金海岸以外的病人提供远程医疗问诊。	需要

说明: 这些临床医生都是澳洲皇家内科医学院荣誉院士及临床遗传学专家。其他专科医生可能具有遗传学的子专业领域的认可资质，但未被包括在此表中。请咨询您的专科医生，以了解他们是否能够提供遗传咨询和检测服务。



要见临床遗传学家，您通常需要家庭医生的转介。请参阅我们的相关概况介绍《遗传病诊断》。

该信息由昆士兰州基因组社区小组为患者提供的基因组学信息工具包。该信息截至2020年9月是正确的。欲了解更多信息或查看其他情况介绍，请访问queenslandgenomics.org/pct。有关昆士兰州基因医疗局的更多信息，请访问bit.ly/GHQld

您的基因和基因组 测试指南

遗传学和基因组学正在迅速发展，新术语和不同的检测方法层出不穷。

本简介是您理解这些术语以及许多不同的基因和基因组测试用途的指南。

如果您正在寻求诊断和治疗，则您的临床遗传学家或相关专科医生将评估现有信息，并为您推荐最佳的测试方法。

关键术语：

染色体

细胞中包装DNA的结构。

脱氧核糖核酸

构成您的遗传物质的化学结构。

外显子组

基因组中的所有基因都称为外显子组。

基因

您的遗传物质中控制您的特征形成方式的部分。人类的基因组中大约有20,000个基因。

基因组

您所有的遗传物质，包括基因和基因之间的DNA。

变异

这些是导致人们具有不同特征的基因差异。这些可以是典型的特征，例如眼睛的颜色，或可能导致疾病的有害特征。

有哪些测试选项？

染色体测试

核型或染色体微阵列分析

染色体分析：这些测试检查染色体的数目，或者检查是否有多余或缺失的染色体。检测可能还会发现大型的结构重排

特定疾病

单基因测试或特定的多基因测试

这些测试检查一个或多个基因是否存在引起特定疾病（如囊性纤维化）的变异。

特定症状测试

群检测或广泛的多基因检测

这些测试在与相似症状或综合症相关的许多基因中寻找突变，例如遗传性癌症基因群、遗传性心脏病基因群或婴儿癫痫基因群。

完整外显子组测序（WES）和完整基因组测序（WGS）

两项测试均收集几乎所有基因的数据。分析通常集中在与目标疾病相关的一组基因群上。

WES更具成本效益，并专注于基因组中信息最丰富的部分。

WGS检查基因组的所有部分。使用WGS，可以发现基因组是否有多余或缺失的片段。

谁需要提供样本？

如果您选择进行基因检测，则需要提供您的DNA样本——这将以唾液或血液样本的形式。

单例测试仅需要从患者那里收集一个样本。

三重测试需要收集患者及其亲生父母的样本。

夫妇测试需要采集两个计划生育的伴侣的样本。

配对测试仅适用于癌症患者，需要采集患者提供的癌症和正常组织样本。

检测目的：

诊断测试用于确定引起患者病症的原因。

预测检查适用于没有遗传病迹象或症状的人士。该检查可预测此人将来是否有可能患上疾病。通常只有在另一个家庭成员身上已经识别出引起疾病的基因改变时，才有可能进行这种检查。出于道德原因，我们仅向成年家庭成员提供成年发病的疾病的预测检查。

产前检查针对未出生的孩子或未出生孩子的母亲，用于确定孩子是否患有某种遗传病。

植入前的基因检测是针对植入前的胚胎。该检测用于检查胚胎是否具有与某遗传疾病相关的遗传变异。

携带者筛查适用于计划怀孕的夫妇。筛查用于确定夫妻生出患有已知遗传病的孩子的风险。

关键知识：



染色体检测用于诊断疾病，通常只需要从患者那里取样即可。在某些情况下，还需要对父母进行测试。



特定疾病或特定症状的测试，用于诊断患者或未出生的孩子，预测患者患病的风险或预测生下病孩的风险。这些测试需要患者以及某些情况下其父母的样本。



WES或WGS是可以一次查看许多基因的检测。这些检测需要患者以及某些情况下其父母的样本。