



遗传基因

给有面部差异孩子家长的指导手册



美国国家面部基金会出版物

本手册编写受美国疾病防控制中心支持（合同号1R01DD000294-01）
本手册观点仅代表美国国家面部矫正基金会并不代表美国疾病预防控制中心

美国国家面部矫正基金会出版

美国疾病预防控制中心支持

本手册编写由美国疾病预防控制中心支持（合同号 *1R01DD000294-01*）

本手册观点仅代表美国国家面部矫正基金会并不代表美国疾病预防控制中心



特别鸣谢与本项目分享宝贵经验和意见
的各位父母和临床医生
与我们分享了他们的经历及经验
如果没有他们的帮助这个项目将无法实施



遗传基因

给有面部差异孩子家长的指导手册

Elsa Reich, 理学硕士, 美国注册遗传学咨询师

Marcie Rubin, 公共卫生学硕士, 公共管理硕士

Whitney Burnett, 执行理事

当孩子有先天的面部发育差异时, 作为父母, 总有许多疑问和担忧。你也许会问, 为什么你的孩子会有先天性面部差异。你也许会担心孩子的这一状况会影响到他/她的成长。你也许想知道如果生第二胎的话, 患有同样面部发育问题的概率是否会增加。

通过让你的孩子进行基因专家的医学评估, 你可以为上述问题找到一些答案。基因评估是治疗有面部发育差异孩子过程中很重要的一部分, 因为它能够帮助你更好地理解孩子的病因, 也帮助你更多地理解病情的本质。

这一手册的目的是定义一些重要的基因名词和概念, 帮助有面部发育差异孩子的父母理解基因评估的重要性, 为父母的疑问和担忧找到相应的答案。

遗传学术语和概念

什么是基因？

基因可以被看作是身体各个部分的基本蓝图，为身体的构造提供了基本的代码。孩子长得不仅像母亲也像父亲，这是因为卵子和精子都为孩子的成长提供了决定性的信息，而这些信息就储存在基因里。

每个人都有几千个基因，它们都成对出现。每一对基因中其中一个来自母体的卵子，而另一个来自父体的精子。任何一个基因的代码出现了变化，都会引起基因无法正常运作，这一变化称为基因突变。

什么是基因突变？

基因突变是基因的某个或多个代码发生了永久性的改变使得基因无法正常地运作。这种改变可能包括基因缺失了一部分、多出了一部分，或者某个代码发生了改变。有时候一个不运作的基因会导致突变，而有时候是两个或两个以上不运作的基因导致突变。

什么是遗传条件？

遗传条件是由一个或多个突变或不能正常运作的基因所导致的。有时候产生基因遗传条件的基因突变来自于家族的某一方。其他成员也可能有相同的情况。有时候基因突变首次发生在卵子或精子中，类似的情况在家族中从未出现过。

遗传学评估

什么是遗传学评估？

遗传学评估是指接受专业的医学专家咨询，这类医学专家需接受过治疗有可能由基因突变所致的先天性健康疾病的专业培训，其中包括遗传学家，也可能是内科医生，或是专业基因咨询师（非内科医生）。典型的遗传学评估包括：

- 帮助你理解什么是基因测试以及该测试将会使家长和孩子如何受益。
- 询问孩子的病史及成长史。
- 询问家族病史。
- 询问你怀孕时的情况。医护小组询问这些问题不是因为他们觉得你孩子的面部发育差异是由你怀孕期间的某些行为所致，而是因为多了解你怀孕期间的细节能够为孩子目前的身体情况提供相关信息。
- 带你的孩子去体检，如有可能，也让其他家庭成员体检。
- 进行相关检测（例如，血检，X光，电脑断层扫描，核磁共振），如果已经做过这些检测，提供检测结果。这能帮助确定孩子的病因。不是每个孩子都需要做相同的测试。有时候内科医生和（或者）基因咨询师能够立刻诊断出病情，而有时候他们需要通过测试结果来进行确诊。基因专家会向你解释每个检测结果。
- 诊断你孩子的病情。
- 转介给其他专科医生进行检测，评估或诊疗。
- 向你提供以前的检测结果，或今后再次怀孕需要做的测试，以此确认胎儿是否会受影响。
- 让你有机会讲述有面部发育差异孩子的感受。基因专家们，特别是基因咨询师会在你困难时给你更多的帮助，并时刻提供最新信息。
- 给你书面通知基因评估的结果。
- 给你提供评估报告的复印件和相关检测结果，这样你的孩子的病例报告会更完整。

孩子确诊后有些什么好处？

- 知道孩子的面部发育差异是否还会引起别的问题。
- 确定最佳治疗方案。
- 了解可能发生的状况，比如说你的孩子将会如何成长。
- 确认家族其他成员是否会有相同的情况。
- 了解你本人、你有面部发育差异的孩子、和（或者）其他家族成员会有相同情况孩子的概率。
- 解释导致你的孩子面部发育差异的原因。

何时父母应该寻求基因评估

有面部发育差异的孩子出生后，就该尽快地进行基因评估。尽早进行基因评估可以避免很多误解以减少对孩子因“不够了解”而产生的担忧。但是，即使评估进行地较晚也仍然比没有进行评估要好。

基因评估的时间安排

- 基因评估专家事先会在电话里询问你的家族病史和你孩子的病史，以帮你确认并获得在看病时所需的病历。
- 第一次看病的时间从30分钟至一个半小时不等，取决于需要完成的内容。
- 看病的次数会不等，但通常是一次或多次。在第一次见面时，基因咨询师会告诉你大概需要多少次。
- 基因小组会和你及你的孩子保持多年的跟踪治疗，随时回答你的疑问。
- 不同治疗中心的基因评估方法会有所不同。

基因评估一定能够确认孩子面部发育差异的原因吗？

即使进行了仔细的基因评估，专家们有时候也不能确认导致孩子面部发育差异的原因、做出确诊或判断生二胎会有该疾病的概率。当然，这并不是说专家以后就不能给你提供新信息 - 基因学领域的研究是日新月异的。如果你没有得到孩子基因评估的定论，建议你仍要和基因专家保持联络以获得不断更新的信息。

面部发育差异的遗传基因

所有的面部发育差异都是基因问题吗？

答案是否定的，并非所有的面部发育差异都是基因所致。建议你的孩子进行基因评估并不是说你孩子的面部情况是由基因问题所产生。而且，进行基因评估可以帮助你们更好地了解孩子的情况。

面部发育差异是如何遗传的？

面部发育差异可能通过几个不同的方式而被遗传。许多面部差异的产生是由显性的遗传因子发生问题所致—显性的遗传因子的一对基因中有一个基因不能正常运作。单一显性非正常基因的遗传概率是百分之五十，但也有另外百分之五十的概率是不会的遗传。有时候你会发现这一情况只由家族的一方“传下来”。有些显性的遗传因子被称为克鲁松式症候群，菲弗症候群和柯二氏综合症。

有些情况，例如兔唇和/或上颌，可能是由基因和非基因原因所致，我们称之为多种因素的遗传。当孩子的面部差异是由多种因素导致时，父母生二胎有相同疾病的概率就会较低。孩子有兔唇，有/无腭裂，通常家族中其他人并没有该疾病，而你的基因专家和基因咨询师会帮助你理解你孩子面部差异的成因。

如果我或者我孩子的情况是显性遗传，那么为什么家族其他人没有面部发育差异？

显性遗传的部分特征能够解释为什么家族中其他人没有面部发育差异的问题。有时候是基因的改变导致了基因突变，这种变化可能来自卵子也可能来自精子，并且家族中其他人没有相似的情况。有时候这种变化过于细微，所以家族中的其他人并没有查觉他们面部发育的差异。即使是有人在体内发生了基因突变而身体没有任何表现，但是他/她仍携带此突变基因并把该基因遗传给下一代。

要记住的是并不是所有的面部发育差异都是由基因所致，如果孩子情况属非基因所致，那么家族其他人没有此疾病也就能得到解释。

如果基因突变导致孩子首次出现面部差异，这是我的错吗？

不是，体内变化或基因突变都是无规律可循的，不该归咎于个人。虽然导致基因突变的原因在被研究，然而，确切的成因目前还无法得知。

有面部发育差异的孩子以及将来的怀孕考虑

怀孕期间能不能发现孩子有面部发育差异？

部分家庭能选择，如果你确认你孩子面部发育差异的是由基因变异所致，那么在怀孕期间，你可以做个准确的检测确认胎儿是否有相同的问题。需要注意的是：即使你知道了胎儿和你孩子有相同的基因产生变异，医生也无法确切地预测此胎儿问题的轻重。

怀孕期间可以做些什么检测？

超声波检查，又称声波图（怀孕期胎儿被拍摄的照片），可以帮助诊断胎儿是否有面部发育差异。多数怀孕妇女产前护理需要进行定期的超声波检测，该检测是安全的。

绒毛膜取样（简称 CVS）这一检测在怀孕10到13周内进行，该检测需对发育中的胎盘取样进行诊断，发育中的胎盘细胞和胎儿的细胞来源相同。针对这些细胞的检测可以确定它们是否含有可能导致面部发育差异的基因变异体。**绒毛膜取样**是安全的检测，引起并发症的可能性较低。

羊膜穿刺术 该检测可在怀孕的15到18周进行，有时也可稍后进行。羊膜穿刺术是针对含有胎儿细胞羊水的检测，通过检测羊水可以诊断出染色体的异常或某一基因的异常。羊膜穿刺术是安全的检测，引起并发症的可能性较低。

绒毛膜取样或羊膜穿刺术通常是建议以下几类怀孕期妇女进行：曾分娩过面部发育差异的孩子、有基因突变的家族史，超声波或抽血检测异常。和其他临床诊断相同，检测前应该和保险公司确认这些检测是否能够被报销，以及是否需要保险公司的预先授权。

注意：目前的诊断检测结果都不可能是百分之百准确。

怀孕前可以进行这些检测吗？

是的，可以进行胚胎植入前遗传学诊断检测（简称 PGD），进行该检测可以通过试管受精在体外发育成晶胚（简称IVF）。通过特定的晶胚检测可以确认是否含有引起面部发育差异的变异基因，只有非变异的晶胚才会被植入母体。请注意：通过这个检测虽然大大地减少了胎儿患有面部差异的机率，但也有可能会有偏差。

我该如何获取这些检测的相关信息？

基因咨询师或基因专家会给你提供更多更详细的有关这些检测的信息，包括检测有何帮助，如何进行，以及它们的安全性和准确性。

医生或基因专家是否会建议我再生一个孩子？

基因专家不会告诉你是否应该再怀孕。负责任的基因专家和基因咨询师都会尊重你的观点和感情，你的人生理念，以及你的宗教信仰和道德价值观。基因专家的角色是帮助你了解自己的情况和选择，并且支持你关于生育所做的任何决定。

我们该怎样和有面部发育差异的孩子谈论他们自身的生育问题？

当你的孩子天生有面部发育差异时，你有太多的问题要考虑，但却可能从未想过这个问题。孩子逐渐长大成人，谈论将来的生育问题会显得愈发重要，但却很难针对此问题统一做答，因为个人情况不尽相同。有些面部发育差异孩子的父母本身是健康的，而有些孩子的父母有着同样的面部发育问题。有些有面部差异问题的孩子将来自己的孩子有同样的问题的概率小于百分之五，而有些则会高达百分之五十。生育对于父母而言，他们的想法可能和孩子的不同，而这也是情有可原的。

家长应该和孩子主动讨论这个话题，而不要等到孩子来问你。谈论这个话题有点像和孩子谈论性话题一样。你不得不谈论，但也不是一次就要全部说完。有面部发育差异的孩子和其他大多数孩子一样，有可能十来岁的女孩就想过生孩子的事了，男孩们可能要再大一些才会想到这个问题。

相关建议：

- 为你的孩子提供关于她生育可能有或者没有面部发育差异概率的准确信息。
- 支持孩子做出的关于生育的决定。
- 和你的孩子一起去看基因专家，或者鼓励你的孩子去看基因咨询师，以此让他/她更好地了解相关情况，比如今后的生育产生面部发育差异的可能性。孩子年龄、性别、面部差异情况的严重程度和孩子个人受到别人照顾的经验的差别，会让它们产生完全不同的观点。。
- 你个人对面部发育差异孩子的经历，并不等同于你自己的孩子对个人将来的期望。
- 你可以随时向基因咨询师咨询，请教他们应该怎样和你的孩子讨论这些话题。
- 最后，尽量别告诉孩子你认为他/她该做出什么样的生育选择。最终，这不是你该做的决定，而是你已经成年的孩子该做的决定。

我该如何预约基因评估？

咨询孩子的儿科医生或者孩子的面部治疗小组成员，请他们推荐有资格认证的基因专家或基因咨询师。如果你所在地区无法找到有资格认证的基因专家或基因咨询师，你可以通过以下机构获得帮助

基因咨询

美国基因咨询认证理事会（简称 ABGC）

办公地址

18000 West 105th Street

Olathe, KS 66061

邮寄地址

P.O. Box 14216

Lenexa, KS 66265

电话: (913) 895-4617

传真: (913) 895-4652

电子邮件: info@abgc.net

网址: www.abgc.net

国家基因顾问协会

地址 401 N. Michigan Avenue

Chicago, IL 60611

电话: (312) 321-6834

传真: (312) 673-6972

电子邮件: nsgc@nsgc.org

网址: www.nsgc.org

医学遗传学

美国医学遗传学理事会

地址 9650 Rockville Pike

Bethesda, MD 20814-3998

电话: (301) 634-7316

传真: (301) 634-7320

电子邮件: abmg@abmg.org

网址: www.abmg.org

美国医学遗传学院

地址 9650 Rockville Pike

Bethesda, MD 20814-3998

电话: (301) 634-7127

传真: (301) 634-7275

电子邮件: acmg@acmg.net

网址: www.acmg.net

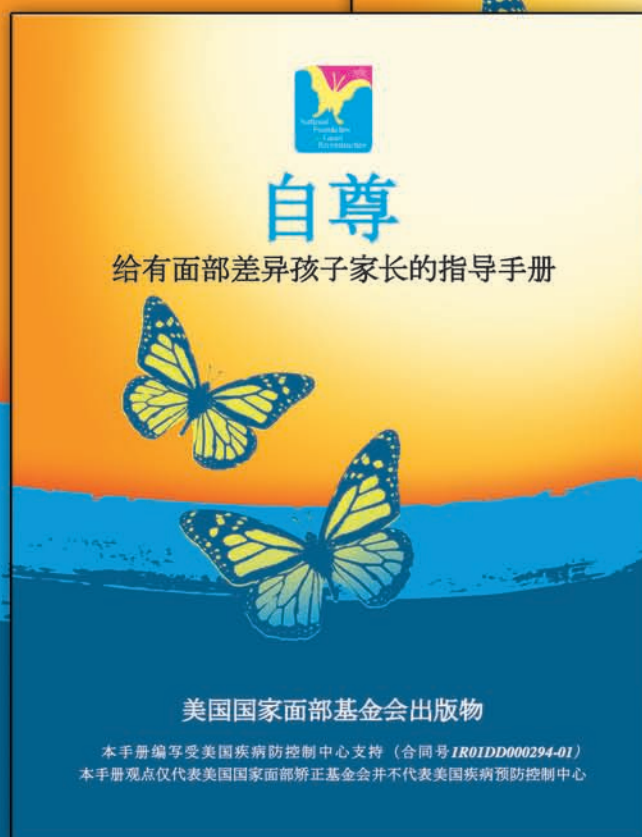
美国国家面部矫正基金会系列出版物

家庭教育

给有面部差异孩子家长的指导手册

自尊

给有面部差异孩子家长的指导手册



美国国家面部矫正基金会

317 东 34街, 901室
纽约市, 纽约 10016
电话: 212 263-6656
传真: 212 263- 7534
网址: www.nffr.org