

关于遗传性疾病你需要了解的事

文 / 联勤保障部队第九八〇医院(白求恩国际和平医院) 张洁

近年来,随着基因检测技术的快速发展,遗传性疾病(以下简称“遗传病”)越来越多地被发现,也吸引了越来越多的重视。虽然越来越重视,但是对于遗传病大家了解得还是很少。在咨询工作中,经常有患者会问:遗传病能治愈吗?孩子长大了会怎样,还能生育吗?会遗传给下一代吗?有什么预防方法呢?本文就和大家简单地讨论一下这些问题。

一、什么是遗传病

遗传病指的是基因突变所导致的疾病。由于是“突变”导致的“遗传”,严重的遗传病有70%以上为自己新发的基因突变,而只有30%来自父母的遗传。也就是说,无论是父母的致病基因遗传给了孩子,还是孩子在胚胎期或成人后自己的基因发生了突变,只要是基因

突变引起的疾病,都叫遗传病。

根据发生突变基因数量的多少和基因检测方法的不同,遗传病可以分为染色体病(含基因组病)、基因病(单基因病、多基因病、线粒体病)。目前,已确定的遗传病类型约8000多种。在我国每年1600万至2000万的出生人口中,有80万至120万出生缺陷儿,发病率达5.6%。

可见,遗传病的发病率还是很高的(这点可能与大家想象的有出入)。那么,有没有什么可以直接让发病率降低的方法呢?答:有,遗传咨询。

二、什么是遗传咨询

遗传咨询是联合基因技术和遗传学知识,解答遗传病的病因、遗传模式、基因诊断方法、治疗及预防等问题,估计后代再患某病的概率,并提出建议指导及可以求助

的渠道。随着基因检测技术和精准医学的快速发展,遗传咨询表现得越来越重要,可以避免过度诊断,调整治疗方案和预防措施,帮助有遗传病问题的人们和他们的家庭,尽可能地让他们正常生活与生育。

近10年,我国的临床遗传学经历了脱胎换骨般的发展。2015年前,临床遗传学基本是一片空白,遗传咨询主要设在大型三甲医院的产前诊断中心,且没有专门的遗传咨询师,遗传咨询工作都是由普通的临床医生兼职。2016年起,国家认识到了遗传咨询的重要性,办立专业的学科机构,制定相应政策,并且组织遗传咨询专业能力合格考试,向合格人员颁发国家遗传咨询能力合格证书,并在医院陆续开设遗传咨询门诊。

那么,哪类人群需要做遗传咨询呢?



三、哪类人群需要做遗传咨询

一般来说,建议做遗传咨询人群主要包括:

(1) 夫妻双方或家庭成员患有某些遗传病,或先天畸形,或病因不明的疑难杂症。

(2) 曾生育过遗传病患儿、不明原因智力低下儿童或先天畸形儿的夫妻。

(3) 出现不明原因的反复流产或有死胎、死产等情况的夫妻。

(4) 未做避孕措施但婚后多年不育的夫妻。

(5) 35岁以上的高龄孕妇。

(6) 长期接触不良环境因素的育龄期青年男女。

(7) 孕期接触不良环境因素,以及患有某些慢性病的孕妇。

(8) 常规检查或常见遗传病筛查发现异常者。

(9) 肿瘤或其他遗传因素导致各类疾病的患者。

遗传咨询涉及的范围很广,包括:辅助生殖、产前诊断,个体化医疗,家族性癌症,遗传性心血管疾病、遗传性血液病、遗传性代谢病、遗传性神经病,以及其他各类遗传易感性疾病等。

如果能做的都做到了,但还是不幸确诊了遗传病,又该如何治疗呢?这里,我们简单地说一说。

四、遗传病该如何治疗

不同的遗传病有不同的治疗方案,而已发现的遗传病有8000多种,因此,在这里我们只能概括地

说一说。

常见的治疗方法包括:①手术治疗。应用外科手术对病损器官进行切除、修补或替换、移植,以改善某些遗传病的症状,减轻病痛。②药物治疗。包括产前药物治疗、症状前治疗、对症治疗等。③饮食疗法。④基因治疗。基因治疗近几年发展很快,尤其是2022年1月1日之后,精准治疗天价药物正式纳入医保,用于治疗脊髓型肌肉萎缩、法布雷病等疾病。

最后,我们需要注意:遗传病存在个体差异,不同个体所患遗传病的最终结局不完全相同。另外,并非所有基因突变都有害,也可能只是增加了基因的多态性,大家不要谈“突变”色变。**我们与人**