

## THE COUNSYL

### Foresight™ 遗传疾病携带者筛查

#### 概览

- 经济简便的一次性检测, 可检测超过175种疾病。
- 以采集血液为主, 在Dorevitch Pathology采集中心取样。
- 由医生处方检查。
- 最新的下一代测序技术。
- 可为男性和女性提供伴侣检测和综合报告, 以便以最快的速度发回结果。
- 包括本地遗传咨询支持。如对遗传咨询有疑问, 请致电1300 268 6795。

#### 了解有关遗传疾病的事实

- 遗传性基因疾病占儿童死亡人数的10%以上。
- 罕见疾病, 包括Foresight™携带者筛查所涵盖的疾病, 影响多达3%的婴儿。
- 每年都有许多澳大利亚夫妇面临孕育患有可预防遗传疾病婴儿的风险。
- 大多数患有隐性遗传疾病婴儿的父母没有前家族史。

#### 如何获得筛查?



Foresight™携带者筛查需要由医生处方。

在加利福尼亚州Counsyl实验室收到样本后, 2至3周即可将结果返回给医生。

目前, 澳大利亚的Medicare或私人医疗保险不支付Foresight™携带者筛查费用。

请在血样采集前致电1800 822 999支付检测费用。

样本可在离您最近的Dorevitch Pathology采集中心采集。

测试价格为每人\$879澳元\*。

\*价格在2018年7月是正确的, 如有更改, 恕不另行通知。

## Foresight™ 携带者筛查可以 检测超过175种健康状况

β地中海贫血 • 囊性纤维化 • 脊髓性肌肉萎缩  
布卢姆综合症 • Canavan病 • 家族性自主神经障碍  
高雪氏症 • 尼曼 - 皮克病 • 泰 - 萨克斯病

ABCC8相关高胰岛素血症 • 肾上腺脑白质营养不良  
α地中海贫血 • α-甘露糖苷贮积症 • 精胺丁二酸酵素缺乏症  
共济失调与维生素E缺乏症 • 巴德-毕德氏症候群  
生物素酶缺乏症 • 肉碱棕榈酰转移酶I缺乏症  
氨基甲酰磷酸合成酶缺乏症 • 软骨 - 毛发发育不全  
胱氨酸病 • DFNB 1非综合征性听力丧失和耳聋  
δ肌聚糖病 • 杜显型及贝克型肌肉萎缩症  
家族性地中海热病 • 范可尼贫血 • 半乳糖血症  
戊二酸血症 • 糖原贮积症  
遗传性果糖不耐症 • 遗传性胸腺嘧啶尿嘧啶  
婴儿拒食病 • 异戊酸血症  
Joubert综合症2型 • 克拉伯病  
长链3-羟基酰基辅酶A脱氢酶缺乏症  
枫糖浆尿病 • 脑白质脑实质病  
中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症  
异色性脑白质营养不良 • 黏脂质贮积症IV型  
MYH相关息肉病 • 杆状体肌病  
神经元蜡样脂褐质沉积症 • 鸟氨酸转氨甲酰酶缺乏症  
Pendred综合征 • 苯丙氨酸羟化酶缺乏症  
多囊肾病 • 原发性高尿酸血症 • 致密性成骨不全症  
镰状细胞病 • Smith-Lemli-Opitz综合症  
酪氨酸血症 • 亚瑟综合症 • 威尔逊病  
X染色体串联视网膜膜裂损症 • X染色体易裂症

在以下网站可查看完整的筛查疾病清单:

[www.counsyl.com/diseases](http://www.counsyl.com/diseases)

**检测局限性:** 与任何医学诊断检测一样, 遗传筛查是降低风险, 而非消除风险。检测结果以概率为基础, 因此无法诊断或预测所有疾病。



如有任何疑问, 请联系我们友好的客服, 电话是:  
1800 822 999 between 9.00 am and 5.00 pm (EST)

或电邮:  
[info@genomicdiagnostics.com.au](mailto:info@genomicdiagnostics.com.au)

Specialist Diagnostic Services有限公司 ABN 84 007 190 043 APA经营名称Dorevitch Pathology



## Foresight™ 遗传疾病携带者筛查



15-MKT-019 V1.8 08/18



## THE COUNSYL

### Foresight™ 遗传疾病携带者筛查

#### 什么是 Foresight™ 携带者筛查？

每年都有宝宝一出生就患有危及生命的遗传性基因疾病，让很多父母感到措手不及。这些父母都是健康的个体，但他们携带某个关键基因的一个错误版本，使宝宝处在患有某种严重的遗传疾病的风险中。

医学界早已认识到，早期发现可以让携带者夫妇孕育健康的宝宝，但直到现在才能够对携带状况进行一次综合性检测。

根据医生的处方，Foresight™ 携带者筛查有助于预防宝宝患有许多您可能听说过的严重遗传疾病。

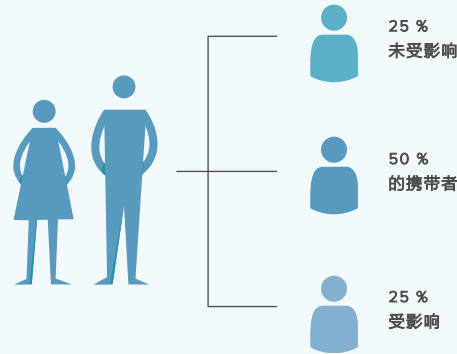
- ▶ **囊性纤维化** – 影响肺和胰腺，需要终身治疗或肺移植。
- ▶ **X染色体易裂症** – 智力障碍和自闭症的主要遗传原因。
- ▶ **泰 – 萨克斯病** – 一种代谢紊乱症，通常在婴儿出生后的几年内导致死亡。
- ▶ **镰状细胞贫血** – 影响血液携带氧气输送到身体各部位的能力。

#### 谁应该进行筛查？

多家医学协会建议，应向孕妇或任何计划怀孕的人提供携带者筛查。Counsyl提供一个简单的筛查平台，确保对所有个体进行全面分析，而不受种族背景的影响。Counsyl允许夫妇双方同时进行筛查。如果想要快速获得结果，这是一个不错的选择。

#### 我没有疾病的家族史。

即使没有遗传疾病的家族史，您仍然可能成为携带者。当两个人是同一疾病的携带者时，他们可能在不知情的情况下生下一个有终身健康问题的孩子。事实上，出生时患有可预防遗传疾病的5个孩子中有4个是没有该疾病的家族史的。



常染色体隐性遗传

#### 什么是携带者？

携带者是只有一个突变的基因和一个健康基因的人。携带者通常没有任何症状，并且不知道他们携带着突变。

#### 什么是携带者筛查？

把它想象成是一种DNA的超声波。携带者筛查是一种确定您是否携带某些不会对您产生影响但会影响您孩子的某些基因突变的方法。如果您和伴侣都是同一遗传疾病的携带者，您的孩子很有可能会患上严重的遗传疾病。了解您的携带状况的唯一方法是进行检测。

#### 什么是隐性疾病？

隐性疾病是由人的基因变化（称为突变）引起的。每个人的每个基因都有两个副本，分别遗传自父母双方。当同一基因的两个副本都有突变时，就会患有隐性疾病。Foresight™ 携带者筛查检测的某些疾病有不同的遗传方式——只需女性是携带者就会孕育有风险的婴儿。X染色体易裂症就是一个主要例子。

#### 如果发现我是携带者该怎么办？

了解您有哪些选择很重要。当父母双方是同一遗传疾病的携带者时，孩子患有该疾病的机率为1/4（或25%）。对于某些疾病，例如X染色体易裂症，只需母亲是携带者孩子就会有较高的风险。医务人员可以让您了解各种选择，找到最适合您的办法。在怀孕前或怀孕早期就了解携带者状态，才会有时间了解疾病并做好准备。

#### 如果我不是携带者怎么办？

通常，对于所筛查的疾病不会建议进行深入检测。重要的是要知道，没有哪种筛查能够识别每种疾病的每个携带者。您还应该知道，虽然Foresight™ 携带者筛查涵盖了大量信息，但我们无法筛查所有可能的先天缺陷和遗传疾病。如果因家族病史或其他因素而有特殊顾虑，请咨询医务人员。

#### 早期检测才能预防

越早了解携带者状况，可用的选择就越多。许多检测呈阳性的夫妇选择IVF进行植入前遗传学诊断（PGD），这是一种安全且为人所熟知的预防遗传疾病的方法，20年来已在世界范围内用于数以千计的新生儿。

#### 产前检查的辅助检查

我们建议在怀孕前进行Foresight™ 携带者筛查。该检测不同于在妊娠期间进行的诸如颈后透明带筛查（Nuchal Translucency Screening）、绒毛取样术（Chorionic Villus Sampling）和羊膜穿刺术（Amniocentesis）等检查。检查结果呈阳性可能构成孕期检测的依据。产前检测是一种特殊类型的检测，最常用于诊断染色体问题，如唐氏综合症。孕前检查和产前检查在确保健康孕育方面相辅相成。