

患者说明书

基因和基因组检测



本说明书旨在帮助您理解知情同意书，以及基因和基因组检测可能带来的结果。您可以向医疗专业人员，家人和朋友展示此患者情况说明书，以帮助您决定是否接受检测。此说明书亦能帮助您思考可能需要咨询的其他问题。检测开始前需要您给予同意。您可以在检测前随时撤回同意。检测与否取决于您的选择。

需要思考并向医疗专业人员咨询的问题：

1. 检测将在何处进行？
2. 需要多长时间才能拿到结果？
3. 我将如何收到结果？
4. 检测发现病因的几率有多大？
5. 若未发现病因将如何处理？
6. 检测是否需要个人承担费用？
7. 如果我或孩子接受检测，对家庭成员可能意味着什么？
8. 检测期间及获知结果后，我可以获得哪些支持？
9. 我需要前往临床遗传服务部吗？
10. 这项检测会改变我或孩子接受现有的医疗方式吗？
11. 检测将如何进行？
12. 如果我改变主意并希望撤回同意怎么办？
13. 我的全科医生（GP）会得知我的检测结果吗？

[澳大利亚明智选择](#)（Choosing Wisely Australia）建议您在接受任何健康检测前，
请向医疗专业人员咨询以下问题：



扫描我！

1. 我真的需要这项检测吗？
2. 存在哪些风险？
3. 是否有更简单、更安全的替代方案？
4. 如果我不做检测会怎么样？
5. 相关费用如何？



医疗专业人员可能是临床遗传学家、遗传顾问或其他类型的专科医师，如心脏病专家。

临床遗传学家和遗传咨询师



遗传服务部门的临床工作人员均是**临床遗传学家**和**遗传咨询师**。他们在管理遗传病例或疑似遗传病例方面发挥着不同的作用。临床遗传学家是专精于诊断和管理患有或有遗传疾病风险患者的医生。遗传咨询师是辅助医疗从业人员，具备人类遗传学和咨询方面的专业知识。两者共同为患者提供情感和实际支持，协助人们适应患有遗传疾病或处于遗传疾病风险的生活。他们共同努力，为患者、家属和临床团队提供支持，帮助他们管理遗传疾病。

基因与遗传学

基因是指导人体生长和发育的指令。基因由DNA组成。个人全部遗传信息的总和称为**基因组**。

每个人的基因都存在诸多差异（或**变异**）。多数变异无害，且不影响基因功能。然而，有些**变异**确实会影响基因的运作。这些变异可能会导致或增加患**遗传疾病**的风险。变异可以遗传自双亲，也可能随机新发于个体。

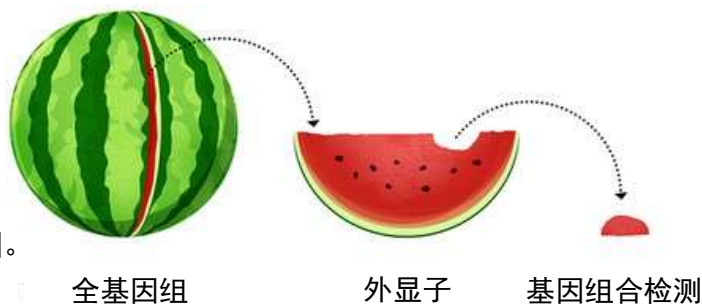
如有不明原因的健康问题，医疗专业人员可能会建议您进行基因检测。**基因检测**旨在寻找那些改变基因功能的变异。这种变异可能解释您健康问题的成因。

基因检测和基因组检测有什么区别？

基因检测一次只检测一个或少数几个基因。该检测可能寻找单个或多个变体。

基因组检测会一次查看许多基因，有时会同时查看所有20,000 - 25,000个基因。不同类型的基因组检测包括：

- **基因组测序**查看一个人大部分或全部基因组以寻找变异。
- **外显子组测序**会观察一个人约1-2%的基因组以寻找变异。
- **基因组合检测**只关注可能与个人健康状况相关的基因。



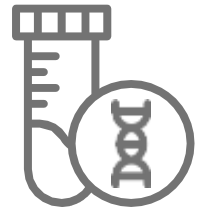
基因组检测的类型

© 2021年加文医学研究所
(Garvan Institute)

医疗专业人员将与您讨论其将为您安排哪些类型的检测。

如何进行检测？

基因和基因组检测都需要DNA样本。血液和口腔拭子是最常用的样本。进行血液检测时您无需空腹。



检测的目的是什么？

进行基因或基因组检测的目的可能包括：

- **诊断性检测**：试图找到遗传疾病的病因；
- **预测性检测**：查明您是否携带家族中导致遗传性疾病的变异。这可能会影响您未来的健康；
- **携带者筛查**：检查是否携带可能遗传给孩子，但不太可能影响您自身健康的变异；
- **产前检测**：诊断您怀孕期间胎儿的遗传疾病；
- **验证性检测**：确认您之前收到的临床诊断；或
- **分离检测**：了解已发现的变体如何在您的家庭中传递。

潜在的益处有哪些？

- 找出您或您孩子的病因。
- 支持或指导您或您孩子的医疗护理。
- 增进对病情的了解，获得支持，并规划未来。
- 帮助您或您的血缘亲属了解患某种疾病的患病风险。
- 提供有关生育患有与您相同病症孩子几率的信息。



可能的结果有哪些？



检测结果可能包括：

- 发现可能导致您或您孩子病症的变异。
- 未发现任何导致您或您孩子病症的变异。
- 发现了**意义未明的变异**。这意味着目前尚不清楚它是否是导致您或您孩子病症的原因。

检测前还需考虑哪些其他问题？

1. 检测可能影响您的**血缘亲属**。**血缘亲属**是指任何与您有基因关联的人。这可能是您的祖先，生物学上的家庭成员，或尚未出生的后代。您的检测结果可能会揭示您血缘亲属的健康信息，因为您与他们共享遗传信息。这可能会引发一些人的担忧。



2. 基因组检测可能意外发现与检测原因无关的信息，例如不相关的健康风险。这被称为**附带发现**。该附带发现被认为对您或您血缘亲属的健康很重要时，则可能会与您讨论。



附带发现示例：某人因肾病接受基因组检测，检测发现其携带导致囊性纤维化（CF）的变异基因。虽然CF是一种遗传性疾病，但它并非肾脏疾病。与检测原因无关。发现此人是CF的携带者就是一个附带发现。

3. 基因或基因组检测可能意外暴露亲缘关系，例如，当一个人的父母并非其生物学父母。这种情况仅在某些特定情况下发生。如果您认为您的家庭存在这种情况，不妨咨询您的医疗专业人员。



4. 保险：



健康保险：在澳大利亚，基因和基因组检测不会妨碍您购买健康保险，也不会影响您支付的健康保险的费用。然而，确诊某种疾病可能意味着健康保险公司可能会对该疾病的治疗设置等待期。



收入保障、人寿保险或旅游保险：基因组检测结果不影响现有的保险保障。若您已出现遗传疾病的体征或症状，这可能会影响您未来购买新的收入保障保险，人寿保险或旅行保险的难易程度和/或成本。在某些情况下，基因组检测结果还可能影响您（以及您的生物学父母，如果正在进行三人检测；定义见下表）购买这些类型保险的难易程度和/或成本。



根据目前行业的主导法规，澳大利亚人在购买新的人寿保险或提高现有保障额度时，在一定财务限额内，无需考虑之前的基因组检测结果。对于超过特定限制的保险，您可能需要披露显示风险增加的基因组检测结果。行业法规禁止保险公司向血缘亲属询问您的基因检测结果，也禁止要求您进行检测。

未经您的许可，您的医疗机构不会将您的检测结果提供给保险公司。

点击链接或扫描二维码，了解更多详情：



[遗传学
教育中心-人寿
保险情况说明书](#)

了解基因和基因组检测如何影响保险可能令人困惑。如果您有任何问题或疑虑，请咨询您的医疗专业人员。

支持

如果您需要支持，有这样一个庞大的患者支持团队网可为您在此过程中提供帮助。您可以随时联系这些支持小组。请查看以下列出的支持小组，了解您所在州的具体组织。网上也有许多社交媒体小组，将患有相同遗传疾病的家庭聚集在一起。请向您的医疗专业人员寻求帮助，选择适合您的支持小组。

全国

澳洲罕见之声 (Rare
Voices Australia)
rarevoices.org.au
0497 003 104

澳洲未确诊儿童
(SWAN
Australia)

swanaus.org.au
0404 280 441

澳大利亚遗传联盟
(Genetic Alliance
Australia)

geneticalliance.org.au
(02) 9295 8359

昆士兰州

昆士兰州支持团体
supportgroups.org.au
(07) 3344 6919

维多利亚州

维多利亚遗传支持网络
(Genetic Support
Network Victoria
(GSNV)
gsnv.org.au
(03) 8341 6315

南澳大利亚州

生活体验电话支持服务
(Lived Experience
Telephone support
Service)
letss.org.au
1800 013 755

北领地

北领地心理健康热线
(Northern Territory
Mental Health Line)
1800 682 288

西澳大利亚州

Helping Minds
helpingminds.org.au
(08) 9427 7100

新南威尔士州

澳大利亚遗传联盟
(Genetic Alliance
Australia)
geneticalliance.org.au
(02) 9295 8359

全国心理健康支持服务

澳大利亚生命热线
(Lifeline
Australia)
全天候危机支持
13 11 14

Beyond Blue
beyondblue.org.au
1300 224 636



扫描此处获取《[基因平等健康手册](#)》，了解更多基因保健信息，并做出有关基因和基因组检测的选择。

词汇表

血缘亲属：任何与您有遗传关系的人。可能是您的祖先，生物学家家庭成员，或者尚未出生的后代。

外显子组测序：一种基因组检测，查看一个人大约1-2%的基因组，以寻找变异。

基因组：一种基因组检测，仅关注可能与个人疾病相关的基因。

遗传疾病：由个人基因引起，影响其身体功能的健康状况。

基因检测：一种一次查看单个或少数几个基因的检测。检测可以寻找单个或多个变体。

基因组：一个人的全部遗传信息。

基因组测序：一种基因组检测，查看一个人大部分或全部基因组，以寻找变异。

基因组检测：一次查看许多基因的检测，有时甚至是全部的20,000 - 25,000个基因。

健康信息：可能包括样本、检测结果、医院记录或初级保健数据。

附带发现：出现与检测原始目的无关的检测结果，如非相关的健康风险或意外的血缘关系。

亲缘关系误认：被认为是孩子双亲的一方，并非其生物学双亲。

变异：个人基因中的差异。

意义未明的变异：指发现了某个变异，但目前尚不清楚该变异是否为您或您孩子病症的原因。

知情同意书——说明

知情同意书条款说明请见下表。这些内容的显示顺序与知情同意书上的顺序相同，仅供参考。

条款	说明
该检测无法检测到所有的基因变化，也无法预测所有可能的健康状况。	我们在DNA中携带许多遗传变化（ 变体 ）。该检测仅寻找与您病症相关的变异。这意味着它无法检测到您可能携带的所有变异。因此，该检测无法预测您未来可能出现的所有健康状况。
仅限基因组检测知情同意书 该检测可能会发现与检测原因无关的遗传变异（“附带发现”）。	如果附带发现的结果对您和您血缘亲属的健康很重要，可能会与您讨论。 更多信息请参见上文“ 还需考虑哪些其他问题？ ”。
该检测可能会发现意义未明的遗传变异。	如果发现 意义不明的变异 ，可能会进行更多检测，以了解其意义。
<u>可能需要更多检测或分析才能理解结果。</u> 这可能包括对血缘亲属进行检测。	将来可能会对检测结果或样本进行重新分析。可能基于已收集的数据进行，或者可能需要提供新的样本。如果进行进一步检测，其结果可能确定也可能无法确定您病症的病因。 您的血缘亲属可能需要进行检测，以帮助医疗专业人员了解您的遗传状况和/或了解变体如何在您的家族中传递。对血缘亲属进行检测也有助于更好地理解意义未明的变异。
未来可能会运用新的检测方法知识对样本或结果进行重新检查。	如果未发现导致健康状况的变异，未来若检测技术改进，或对该病症遗传病因的认识发生变化，仍有可能发现相关变异。
结果可能对血缘亲属的健康具有提示意义。	检测可能会影响您的血缘亲属，因为可能会引起其对自身健康的担忧。有时，对您的血缘亲属进行检测有助于医疗专业人员了解您的病情。请参阅“ 还需考虑哪些其他问题？ ”了解更多信息。
结果可能发现意外的家庭关系。	在某些情况下，通过基因或基因组检测可能会发现意外的家庭关系。请参阅“ 还需考虑哪些其他问题？ ”了解更多信息。

条款	说明
结果可能会影响购买某些类型保险的能力。	请参阅“还需考虑哪些其他问题？”了解更多信息。 了解基因和基因组检测如何影响保险可能会令人困惑。如果您有任何问题或疑虑，请咨询您的医疗专业人员。
样本将被储存，并可能与其他实验室共享，以协助进行基因组检测。	检测所得的遗传信息将使用符合澳大利亚和国际隐私和安全标准以及实验室指南的系统安全存储。遗传结果是保密的，将存储在医疗记录中，并且仅在获得您同意的下才会在医疗系统之外共享，除非法律要求或允许。一旦样品的储存期到期（根据行业指南的建议），您可以要求销毁样品。如果您希望提前销毁样本，请咨询您的医疗专业人员。您的数据可能用于质量控制、内部验证、培训目的和检测改进，有组织您检测的实验室进行。
结果和相关的健康信息可能会共享给用于患者护理的基因组和医学数据库。所有识别信息都将被移除。	共享基因组数据和健康信息可以推动医学知识发展，从而提高您或其他类似情况的患者获得诊断的机会。这包括将检测结果和临床信息共享给大型安全数据库。将您的结果与其他类似患者的结果进行比较可能有助于加深我们对您病情的理解。 在共享数据时，会采取保护措施来帮助保护您的隐私，例如： • 姓名和地址等个人标识信息会被移除（去标识化） • 防止未经授权的访问或滥用的安全措施。 您或您的孩子有极小的概率被重新识别。发生这种情况的一种方式，某人持有您的基因组数据，并将其与数据库中的数据进行匹配。
检测结果是保密的，仅在获得同意或法律要求或允许的情况下才会共享。	参与您诊疗的医疗人员也可能会安排进一步的检测或相互共享您的基因组数据，以协助理解检测结果的意义。除非法律要求或允许，否则未经您的同意，不会在您或您孩子的诊疗范围外使用或披露检测结果、基因组数据和已识别样本。
我可以改变主意，选择不接受检测或不接收结果，但如果检测已经开始，报告将保留在医疗记录中。	如果检测尚未开始，您可以撤回同意。如果检测已经开始，您可以变更同意，选择不被告知检测结果。然而，该报告可能会根据决策阶段保留在医疗记录中。有时实验室已经开始分析DNA样本。如果您决定在此阶段不接收结果，则将记录实验室的分析结果，但不会向您透露。如果报告已输入医疗记录，则无法将其删除。如果您选择不接收结果，这不会影响您与医疗专业的关系。

可选同意书条款

条款	说明
我同意将检测结果及相关信息共享给医疗人员，以协助血缘亲属进行基因检测。我理解在可能的情况下，不会向亲属披露识别信息。	您的检测结果可能有助于您血缘亲属的医疗保健。您的姓名和地址等身份识别信息将在共享检测结果前被移除。您的结果不会直接共享给您的血缘亲属，而是共享给为其提供诊疗的医护人员。
我同意分享样本、基因组数据和相关的健康信息，用于经伦理批准的相同或相关病症的研究。我理解身份识别信息将被移除，通常会替换为唯一代码，以便在某些情况下能将信息返还给我。	您可以同意共享数据用于研究相同或相关健康状况的研究。在此情况下，姓名通常会被替换为唯一代码，以实现样本的去识别化。您不太可能因共享数据用于研究而获得任何个人结果。大多数数据共享研究项目的结果对特定个人的临床护理没有影响，因此研究结果不会返回给参与者。在极少数情况下，可能会出现对您的临床诊疗非常重要的发现，并且可能重新识别，从而将结果返还给您。 所有研究人员都受到法律和道德准则的约束。研究仅会在获得人类研究伦理委员会批准的项目中进行。未来可能会再次联系您，并邀请您参加其他研究项目。是否参加研究由您自主选择。 尽管参与研究不太可能直接使您受益，但您的数据可能帮助他人。通过比较患者数据，科学家可以从遗传学的角度更深入地了解人体，并学习如何预防和治疗遗传性疾病。 如果您更倾向于在之后的某个时间而非首次预约时讨论研究事宜，请告知您的医疗专业人员。
- 我同意进行基因组检测 - 我理解检测的原因以及潜在好处、后果和局限。 - 我已能够与医疗专业人员讨论相关信息，提出问题并得到解决。 - 我对相关解释和所提问题的答复感到满意。	在您同意进行检测前，理解本文件及知情同意书中的所有信息至关重要。您的一些问题可能无法在本情况说明书中得到答案。因此，如果您有其他问题，请随时咨询您的医疗专业人员。
父母参与双人/三人基因组分析的同意书	有时需要对父母进行检测，以便更好地理解孩子的检测结果。这被称为三人检测。在三人检测的情况下，报告可能仅保存在孩子的医疗记录中，父母可能不会收到单独的报告。关于如何接收这些结果，请咨询您的医疗专业人员。