

96
R394
25
2

遗传咨询

刘 贵 德 主编

X4P35/23



黑龙江人民出版社



C

362123



先天性多发性神经纤维瘤



先天性巨结肠





先天性糖元积累症



多指畸形

《遗传咨询》编委会

主 编 刘贵德

副主编 张晓伟 王殿卿 杨晓波
宋永梅 廖旭春 刘延平
王悦岩

编 委 李云霞 祁 芬 赵晓菊
周东世 王寒梅 孙静波
赵冬梅 贺丽华 王若华
魏双艳 杨爱云 张晶莹
魏 薇

序

我国社会主义现代化的成功在一定程度上取决于人口素质,为了提高我国的人口素质,1994年10月27日,全国人民代表大会通过了“母婴保健法”。为了执行这一法规,以降低我国因遗传因素所致的病残率,就需要一批有丰富遗传学知识的临床医师从事遗传咨询工作。然而,由于历史的原因,我国的临床医师所受的遗传学训练较少,一般难于承担此项任务。《遗传咨询》一书的出版,就是满足这方面的需要,它在补足临床医师的遗传学知识方面,提供了极好的资料。本书分:上、下二篇,上篇主要包括出生缺陷、遗传病的发病率、遗传咨询、产前诊断等方面的基本知识的论述;下篇主要涉及临床各科、各系统中主要遗传病的诊断、治疗和预防的方法。本书内容不仅涉及面广,而且基本反映了近年来科学发展的现状,对临床医师来说是补足遗传学知识的极好资料。1995年初,中华医学会医学遗传学委员会接到卫生部的通知,将拟定“遗传咨询医师资格考查方法”,以提高我国遗传咨询工作的水平。本书的出版,对适应这种考核制度无疑也将会起到良好作用。为此,特向广大临床医师推荐此书以丰富自己的知识库。

哈尔滨医科大学医学遗传研究室

李 璞

1995年5月25日

前 言

在中央计划生育工作第五次座谈会上,江泽民总书记明确指出:我国计划生育取得了显著成绩,人口得到了有效的控制,要继续控制人口数量、提高人口素质,促进我国人口与经济、社会协调发展。

解放四十年来,我国在优生优育方面做了大量的工作,特别是十一届三中全会以来发展很快。各级卫生与计划生育部门,在大力加强妇幼保健的同时,也增强了对优生优育咨询工作的重视,并培养了一批基层优生优育业务人员,推动了这项工作的开展。目前有些先进地区已初步形成的婚前指导、孕期保健、遗传咨询、产前诊断及婴幼儿生长发育监测,营养指导、疾病防治等工作体系。1994年国务院颁布了“母婴保健法”,更有利于优生优育工作的开展。

世界上已知的4000种以上的遗传病大部分无法根治,因此,如何防止和减少遗传病患儿的出生,是十分重要的问题。由于历史上的种种原因,不仅广大群众医学遗传知识欠缺,一些临床医师的遗传学知识也有待更新和充实。正在开展的医学遗传咨询活动,对疑为遗传性和先天性疾病胎儿进行产前诊断,及早发现,及早处理,可使这类疾病发生控制在最小范围之内。为此开展的宣传活动,受到了广大群众的理解与支持。

《遗传咨询》一书由多年从事遗传与优生的各学科的医师集体编写,其科学性和实践性很强,内容全面系统,尤其对广大基层从事医学遗传的工作者,是一本良好的工具书。

黑龙江省计划生育委员会

主任 刘捷

1995年6月1日

目 录

上篇 遗传咨询基础

第一章 遗传咨询	(1)	三、细胞分裂	(22)
一、咨询的定义	(1)	四、人类配子发生过程	(23)
二、遗传咨询的概念	(1)	第四章 医学遗传学名词解释	(25)
三、遗传咨询的必要性	(2)	一、遗传学名词解释	(25)
四、遗传咨询的发展史	(2)	二、染色体命名和缩写的符号	(32)
五、遗传咨询的任务	(3)	第五章 疾病	(33)
六、遗传咨询的目的	(3)	一、疾病的定义	(33)
七、遗传咨询的一般原则	(3)	二、健康的定义	(33)
八、遗传咨询的指导原则	(4)	三、疾病种类	(33)
九、病人的遗传学评价	(4)	四、遗传与疾病	(34)
十、遗传咨询的方式	(4)	五、残疾与分类	(34)
十一、遗传咨询门诊	(5)	第六章 血亲婚姻	(37)
十二、何时何处进行遗传咨询	(6)	一、亲缘系数	(39)
十三、遗传咨询者	(6)	二、近婚系数	(40)
十四、咨询者	(7)	三、近亲结婚的平均水平	(40)
十五、遗传咨询的程序	(7)	四、近亲结婚对子女的影响	(41)
十六、遗传咨询的过程	(8)	五、近亲结婚与隐性纯合体	(41)
第二章 生命	(14)	六、近亲结婚的一般风险	(42)
一、生命的起源	(14)	七、亲子鉴定	(43)
二、生命的定义	(15)	第七章 出生缺陷	(45)
三、生命有序	(16)	一、出生缺陷的定义	(45)
四、生物	(16)	二、出生缺陷的分类	(46)
五、生物信息	(17)	三、出生缺陷的严重性	(48)
六、生物节律	(18)	四、出生缺陷描述要点	(49)
七、其它天体是否有生命	(18)	五、先天畸形的定义	(51)
第三章 细胞	(21)	六、先天畸形发生率	(52)
一、细胞学说	(21)	七、先天畸形的形成途径和分类	(59)
二、细胞周期	(22)		

八、先天畸形六位编码表.....	(60)
九、畸形名称及代码.....	(95)
十、畸形拍摄部位.....	(96)
十一、微小畸形.....	(97)
十二、遗传性畸形综合征.....	(98)
十三、畸形发生的时期	(100)
十四、胚胎发育中畸形发生的方式.....	
.....	(100)
十五、出生缺陷和先天畸形的病因.....	
.....	(101)
第八章 产前诊断	(111)
一、产前诊断的应用范围	(111)
二、产前诊断的适应症与禁忌症.....	
.....	(112)
三、产前诊断方法与应用	(112)
四、染色体病的产前诊断	(115)
五、神经管缺损的产前诊断	(118)
六、遗传性代谢病的产前诊断	(120)
七、产前诊断新技术	(120)
八、实时超声显象在产前诊断中的应用	
.....	(122)
第九章 人类主要遗传病的发病率.....	
.....	(128)
一、染色体畸变发病率(欧美) ...	(128)
二、染色体畸变发病率(日本) ...	(129)
三、常染色体显性遗传病发病率.....	
.....	(129)
四、常染色体隐性遗传病发病率.....	
.....	(130)
五、性连锁遗传病发病率	(131)
六、多基因遗传病发病率与种族关系...	
.....	(132)
七、遗传病发病率总表	(132)
八、我国先天愚型患病率	(132)
九、我国部分单基因病患病率 ...	(133)

十、我国多基因病患病率(先天畸型)...	
.....	(133)
十一、我国多基因病患病率(常见疾病)	
.....	(133)
十二、我国主要单基因病患病率.....	
.....	(134)
第十章 概率	(135)
一、概率定理	(135)
二、人类遗传学中的概率估计 ...	(136)
三、风险机率	(137)
四、风险系数的估计	(138)

下篇 遗传病咨询

第十一章 身材矮小	(140)
一、测量方法	(140)
二、发病机理	(142)
三、病因	(142)
四、诊断	(142)
五、鉴别诊断	(142)
六、治疗	(145)
第十二章 精神发育迟滞	(146)
一、概述	(146)
二、判别与评定	(146)
三、分级与临床表现	(149)
四、患病率与病因	(151)
五、预防与治疗	(156)
六、面临的问题	(159)
第十三章 耳聋	(160)
一、耳聋的概念	(160)
二、耳聋的发病率	(160)
三、耳聋分级	(161)
四、耳聋分类	(161)
五、耳聋与小儿语言发育	(162)
六、婴幼儿听力检查法	(163)
七、儿童听力检查法	(164)

八、婴儿听力行为反应发音时序.....	一、鱼鳞病	(207)
..... (166)	二、掌趾角化病	(209)
九、耳聋病因	三、着色性干皮病	(210)
(167)	四、白化病	(210)
十、耳聋的诊断	五、雀斑	(211)
(177)	六、结节性硬化症	(211)
十一、耳聋的治疗	七、大疱性表皮松解症	(211)
(183)	八、外胚层发育不良	(211)
第十四章 耳鼻喉科遗传疾病 ...	九、肠病性肢端皮炎	(213)
(186)	十、毛囊角化病	(213)
一、耳廓先天性畸形	第十七章 代谢性疾病的遗传病	
(186)	 (214)	
二、先天性耳前瘻管	一、苯丙酮尿症	(214)
(186)	二、糖原累积病	(216)
三、先天性外耳道闭锁	三、粘多糖病	(217)
(186)	四、尿黑酸尿症	(218)
四、先天性中耳畸形	五、卟啉病	(218)
(187)	六、家族性黑蒙性痴呆	(219)
五、耳硬化症	七、痛风	(219)
(187)	八、肝豆状核变性	(219)
六、链霉素耳中毒	九、高雪氏病	(219)
(187)	十、尼曼——匹克氏病	(220)
七、变态反应性鼻炎	十一、原发性高草酸尿症	(220)
(188)	十二、精氨基琥珀酸尿症	(220)
八、鼻息肉	十三、组氨酸血症	(220)
(188)	十四、先天性高铁血红蛋白 I 型	
九、遗传性出血性毛细血管扩张症.....	 (221)	
..... (188)	十五、先天性无丙种球蛋白血症.....	
十、猫叫综合症	 (221)	
(188)	十六、选择性免疫球蛋白缺乏症.....	
十一、遗传性血管神经性喉水肿.....	 (221)	
..... (189)	十七、同型胱氨酸尿症	(221)
第十五章 眼科遗传病	十八、枫糖尿症	(222)
(190)	十九、半乳糖血症	(222)
一、眼球形态发育异常	第十八章 呼吸系统遗传病	(223)
(190)		
二、眼睑泪器遗传性疾病		
(191)		
三、角膜、结膜、巩膜遗传性疾病.....		
..... (193)		
四、色素膜遗传性疾病		
(196)		
五、晶状体遗传性疾病		
(197)		
六、视网膜、脉络膜、玻璃体遗传性疾病		
..... (197)		
七、视网膜母细胞瘤		
(200)		
八、青光眼与遗传		
(200)		
九、遗传性视网膜功能异常		
(201)		
十、视神经遗传性疾病		
(202)		
十一、眼肌遗传性疾病		
(203)		
十二、屈光不正与遗传		
(204)		
第十六章 遗传性皮肤病		
(207)		

一、先天性支气管扩张症	(223)
二、支气管扩张、鼻窦炎及内脏易位综合征	(223)
三、支气管软化	(223)
四、气管支气管巨大症	(224)
五、支气管哮喘	(224)
六、肺结核病	(225)
七、原发性支气管癌	(225)
八、肺囊性纤维化	(226)
九、肺泡微(小)结石病	(226)
十、 α_1 抗胰蛋白酶缺乏性肺气肿	(226)
十一、特发性弥漫性肺间质纤维化	(227)
十二、肺结节病	(227)
十三、家族性肺发育不全	(228)
十四、特发性气胸	(228)
十五、窒息性胸廓营养不良	(229)
第十九章 心血管系统遗传病 ...	(230)
一、房间隔缺损	(230)
二、室间隔缺损	(230)
三、动脉导管未闭	(231)
四、法鲁氏四联症	(232)
五、单纯肺动脉口狭窄	(232)
六、主动脉缩窄	(233)
七、原发性肺动脉高压	(233)
八、肺动静脉瘘	(233)
九、遗传性出血性毛细血管扩张症	(234)
十、心内膜弹力纤维增生症	(234)
十一、肥厚型心肌病	(235)
十二、动脉粥样硬化	(235)
十三、冠状动脉粥样硬化性心脏病	(235)
十四、原发性高血压	(236)

十五、风湿性心脏病	(236)
第二十章 消化系统遗传病	(238)
一、先天性膈疝	(238)
二、先天性裂孔疝	(238)
三、先天性肥大性幽门狭窄	(238)
四、消化性溃疡	(239)
五、局限性肠炎	(239)
六、先天性食管闭锁	(240)
七、先天性巨结肠	(240)
八、家族性多发性结肠息肉	(240)
九、先天性直肠肛门畸形	(241)
十、新生儿肝炎	(241)
第二十一章 内分泌系统遗传病	(242)
一、家族性自身免疫性甲状腺炎	(242)
二、亚急性甲状腺炎	(242)
三、家族性甲状腺肿	(243)
四、甲状腺功能亢进症	(243)
五、遗传性垂体性侏儒症	(243)
六、遗传性尿崩症	(244)
七、地方性克汀病	(244)
八、特发性甲状旁腺功能减退症	(245)
九、假性甲状旁腺功能减退症 ...	(245)
十、先天性肾上腺皮质增生症 ...	(245)
十一、糖尿病	(246)
第二十二章 血液系统遗传病 ...	(247)
一、甲型血友病	(247)
二、乙型血友病	(247)
三、丙型血友病	(248)
四、血管性血友病	(248)
五、血小板无力症	(248)
六、遗传性无纤维蛋白原血症 ...	(249)
七、遗传性凝血酶原缺乏症	(249)

八、遗传性因子 XII 缺乏症	(249)
九、遗传因子 V 缺乏症	(249)
十、遗传因子 VII 缺乏症	(250)
十一、遗传性因子 X 缺乏症	(250)
十二、遗传性因子 X III 缺乏症 ...	(250)
十三、先天性纯红细胞再生障碍性贫血	(250)
十四、遗传性铁粒幼细胞性贫血	(251)
十五、遗传性球形细胞增多症 ...	(251)
十六、遗传性椭圆形细胞增多症	(251)
十七、恶性贫血	(252)
十八、葡萄糖 6 磷酸脱氢酶缺乏症	(252)
十九、镰状细胞贫血	(252)
二十、a 地中海贫血	(253)
二十一、β 地中海贫血	(253)
二十二、血红蛋白 E 病	(253)
二十三、不稳定血红蛋白病	(254)
二十四、血红蛋白 C 病	(254)
二十五、血红蛋白 D 病	(254)
二十六、血红蛋白 M 病	(254)
二十七、周期性中性粒细胞减少症	(255)
二十八、白血病	(255)
第二十三章 神经系统遗传病 ...	(257)
一、遗传性感觉神经根神经病 ...	(257)
二、腓骨肌萎缩症	(257)
三、遗传性共济失调性多发性神经炎样病	(258)
四、FRIEDREICH 共济失调	(258)
五、遗传性痉挛性截瘫	(259)
六、橄榄桥脑小脑萎缩	(259)
七、慢性进行性舞蹈病	(259)

八、家族性震颤	(260)
九、手足徐动症	(260)
十、扭转痉挛	(260)
十一、家族性肌萎缩性侧索硬化症	(261)
十二、进行性肌营养不良	(261)
十三、强直性肌营养不良症	(262)
十四、先天性肌强直	(262)
十五、先天性副肌强直病	(263)
十六、低钾性周期性麻痹	(263)
十七、家族性重症肌无力	(263)
十八、偏头痛	(264)
十九、原发癫痫	(264)
二十、神经纤维瘤病	(265)
二十一、脑一面血管瘤病	(265)
第二十四章 骨骼及结缔组织系统遗传病	(266)
一、颅缝早闭	(266)
二、小头畸形	(266)
三、锁骨颅骨发育不全	(266)
四、脊柱裂	(266)
五、先天性髋关节脱位	(267)
六、先天性马蹄内翻足	(267)
七、软骨发育不全	(267)
八、先天性成骨不全症	(268)
九、多指(趾)	(268)
十、并指症	(268)
十一、石骨症	(269)
第二十五章 泌尿系统遗传病 ...	(270)
一、遗传性肾炎	(270)
二、肾性糖尿	(270)
三、肾小管性酸中毒	(270)
四、抗维生素 D 佝偻病	(271)
五、尿道下裂	(271)
六、膀胱外翻	(272)

七、多囊肾	(272)	附录三:药物致畸分类表	(283)
八、体位性蛋白尿	(272)	附录四:美国的医学遗传局介绍.....	
附录一:中华人民共和国母婴保健法...			(299)
.....	(274)	附录五:人类遗传学的过去 35 年,现在	
附录二:独生子女病残儿医学鉴定诊断		与未来	(301)
暂行标准及第二胎优生原则		参考文献.....	(303)
.....	(278)		

第一章 遗传咨询

一、咨询的定义

经考查,我国在春秋战国时期一些书籍中,就出现“咨询”两字。所谓“咨”,是商量的意思;“询”,就是请教或考察的意思。古代称从事咨询工作的人为“养士”。诸葛亮在《前出师表》中:“愚以为宫中之事,事无大小,悉以咨之,然后施行,必能裨补阙漏,有所广益。”意思是他作事前,必先向身旁的人咨询。咨询可以认为是商谈。

国外最早的咨询活动用于军队,瑞典、普鲁士、英国、美国、法国拿破仑军队自十七世纪始设置“参谋长”、“参谋总部”,军事统帅决策需要参谋集体咨询的支持。1828年,美国总统杰科逊启用一批人才,安置在白宫中为他提供咨询建议。咨询活动从此进入了政治领域。这些古代咨询也可称为经验咨询。

现代咨询从进入经济领域开始。在发达资本主义国家有数以千百计的咨询公司,被人们称为“智囊团”、“思想库”、“头脑企业”、“脑库”等。现代咨询由经济发展到政治、外交、法律、环境、生态、都市、人口、资源、能源等领域。

二、遗传咨询的概念

医师对遗传咨询过程的认识有很大不

同。遗传咨询又称遗传商谈,是由咨询医师(Consetor)和咨询者(Conselee)就一个家庭遗传病发生或复发风险所面临的全部问题进行讨论的过程。通过咨询,告诫可疑是某种遗传病的患者或其有遗传风险的亲属或患者的保护人,这种疾病的诊断、病因、遗传方式、后果如何、其转归及传代的概率以及可以预防或改善疾病的方法。

美国人类遗传学会规定遗传咨询要回答的问题是:①让询问者理解疾病的诊断表现过程及可能的处理等医学事实;②让其判断遗传与该疾病的关系以及在特定的家系内复发的风险;③使其理解处理复发风险的办法;④从风险率和计划生育出发,使其选择最合适的作法;⑤针对家系内的患者或其家系内的复发风险,采取可能范围内的最好办法。广义遗传咨询的概念应该包括诊断,否则所有劝告缺乏可靠依据;对风险系数准确估计,这在某些情况下是简单的,在另一些情况下较为复杂;再就是支持作用,保证那些得到劝告的人切实地从劝告和可能采取的多种预防措施中得到好处。有些学者则认为遗传咨询的内容不应如此之广,只应测算子女的再发风险率,这是狭义的定义。不论用哪个含义,计算再发风险都应是遗传咨询的核心内容,也是遗传咨询有别于一般医疗门诊的主要特点。

三、遗传咨询的必要性

1、遗传病是困扰医生且难于治疗的疾病,即便能够治疗所需费用也十分昂贵。因此,防止有遗传病患儿出生,就显得特别重要。

2、环境污染、诱变因素增多,导致先天畸形发病率上升。根据我国 1987 年进行的全国残疾人抽样调查结果推算,全国约有 5100 多万残疾人,其中遗传病患者约有 2200 万。我国每年有 30—40 万名婴儿在出生时可发现患有严重的肉眼可见的出生缺陷,其中占第一位的是神经管缺损,有 8—10 万。患有神经管缺损畸形的婴儿大部分在出生前、出生时或出生后一年内死亡,据估计因此一项我国每年造成的经济损失约 2 亿元人民币。在美国也是如此,每年为脊柱裂患者所花费用为 2 亿美元。

3、患有遗传病的家族面临许多急待咨询的问题,如:病孩将来婚姻与生育问题;患者非受累的兄弟姐妹的婚姻与生育问题;生有一个病孩的父母在生育风险问题;一个期待结婚的人可能关切未婚夫家族某种特殊疾病或种族混血史;近亲结婚者的忧虑;收养他人孩子时顾及其家族存在某种疾病的种族混血。

4、迫于人口爆炸的压力,计划生育成为世界潮流。少生、优生的要求,促进遗传咨询的发展。

5、由于医药科学的发展,感染性、中毒性和营养不良疾病的发病率逐年下降。寿命延长,晚年遗传发病率增加,诊断技术提高,不断发现新的遗传病,每年新发现的新遗传病

有 100~200 种以上,严重影响人口质量。

6、在某些人群中,某种严重的遗传病发病率往往很高。因此,组织在人群筛查携带者的杂合体是一种很有意义的前瞻性的咨询。

四、遗传咨询的发展史

1910 年,美国纽约州的优生资料室查尔斯·达文波特已开始遗传咨询工作。1940 年和 1941 年美国密执安州和明尼苏达州建立了第一批遗传咨询诊所。1948 年英国在伦敦 Greatermond 街的儿童医院建立了第一个这样的诊所。1955 年北美已建立了十多个遗传咨询中心,英国有 40 个。1955 年瑞德(Reed)发表所著《医学遗传学咨询》一书,Reed 本人首先引入了“遗传咨询(Genetic Counseling)”这一名词。他在书中描述了象爱德华·戴特(Edrard Dight)和弗兰西斯·高尔顿(Francis Galton 英)这些尊重科学,虽然偏执但是有远见的科学家,他们开创了早期遗传咨询领域工作。在 Reed 所在的年代。病人只有持有偏见和对遗传的无知,医生没有检查携带者的方法和几乎没有产前诊断的能力。医生往往给病人悲观的劝告,或者冒风险或者不生孩子。虽然病人得到的帮助不大,但仍然很感谢医生。瑞德在书中列入 20 个求诊最常见的原因,其中智能低下、精神分裂症、唇裂、神经管缺损和 Huntington 舞蹈病在今天看来仍是重要的问题。

在我国,1979 年前后首先在长沙、北京、哈尔滨等大、中城市陆续开展起来。

五、遗传咨询的任务

遗传咨询的主要任务是解答咨询者提出的问题,预测后代再发风险,检测杂合体,判定患者家庭某一成员发病危险程度,正确估计现实危险,提出处理意见,指导婚姻,指导生育。

六、遗传咨询的目的

遗传咨询的目的应从患者本人、患者双亲和社会三方面考虑,但全面照顾颇难。调和个人和社会利益决非易事。如果首先着眼于“为了患者及其家族的终生幸福”,问题比较简单。但谋求本人和家庭利益为前提,必须依据法律、社会观念、伦理规范等。

1、对患者本人

- (1)减轻患者身体和精神痛苦。
- (2)提供可能治疗情报。
- (3)提供遗传风险情报。
- (4)减轻不安或内疚心理。
- (5)帮助面临将要生病的患者。

2、对于双亲

- (1)减轻不安或内疚想法。
- (2)帮助决定生育计划。

(3)对有发病风险的家族内有血缘关系的夫妇提出计划生育意见。

(4)对高危夫妇尤其要说明生育子女危险性。

- (5)鼓励双亲勇于决定。
- (6)对双亲进行有关疾病的教育。

3、社会目的

- (1)降低遗传性疾病发病率。

(2)预防遗传性疾病。

(3)降低有关负荷。

(4)宣传有关遗传知识。

(5)指导生育,指导婚姻。

七、遗传咨询的一般原则

1、婚前提出遗传咨询的人只占一小部分,但是,这些年轻人对其后代遗传病是相当有责任感的。遗传咨询医师的告诫对他们今后生活抉择至关重要,医师必须根据遗传学理论和研究最新信息,使他们获得应得的劝告。

2、对于一个家庭内同时出现的数种可疑为遗传病患时,要根据遗传文献、遗传学的专业知识、详细的谱系调查、正确的统计方法肯定其是否为特定的疾病和特定的遗传方式。不可笼统的概括为“家族遗传易患性”(Genetic Liability)。相反,疾病外表相似,并非一种原因。比如腭裂,可以是孤立发生的,也可以是家族性。

3、正确的诊断是任何类型咨询的基本前提。这句话本意是强调在一个遗传性疾病与另一个在表型上相似的临床疾病之间进行鉴别诊断的必要性。比如原来认为赫勒氏病是一个独立的病种,现已认识到它属于粘多糖沉积病(mucopolysaccharidoses)的一个类型。在人类遗传学中,经验始终表明典型和简单宜于诊断的临床疾病,一经仔细分析就可以再分成若干类型,而且它们各自在遗传学上是独立的疾病。把临床症状和已知的遗传方式结合起来进行分析,常常是必不可少的。表型上几乎完全一样的疾病可能有完全不同而且独立的遗传背景,这种现象称为遗传异

质性(Genetic heterogeneity)。

4、遗传咨询医师要告诉病人疾病预后、潜在疾病严重的程度以及有无治疗可能性,提出忠告,最后抉择让当事人做出。但是,遗传医师也要阐明自己的意见和立场,不应该逃避自己应负的责任。医师对遗传病致残程度和风险性质的判断是一个重要因素,它影响未来的双亲是否情愿冒风险。

八、遗传咨询指导原则

- 1、精确诊断。
- 2、非命令式的咨询。
- 3、关心病人。
- 4、咨询过程真实。
- 5、为病人保密、相互信任。
- 6、充足的时间安排。
- 7、同时咨询双亲。

九、病人的遗传学评价

进行遗传咨询之前,病人往往先就诊于一般专科医师。医生首先要对该家族进行遗传学评价。这种评价过程,实际就是在常规临床思维过程中运用遗传学评价方法。该方法可汇总为下列问题。

1、疾病是否起源于非遗传性原因?如孕期感染风疹、弓形体、巨细胞病毒、疱疹病毒所致小头、白内障、视网膜病、心脏缺损;是否生育外伤所致畸形;这位母亲是否服用过致畸药物,如大麻、酒精等。

2、是否有明确的遗传学病因?如通过临床检查,家族史和实验室特征所提供的资料证实血友病、先天代谢缺陷或软骨营养障碍

等。还请注意遗传异质性。

3、如该患者不符合上述的两种分类,要考虑该病人是否属于综合症。对于医生们来说有些综合症是熟知的,有一些则非常罕见,有一些也许“一生只见过一到两回”。这要求借助文献资料,请有经验的临床遗传学专家会诊。

4、如果不是综合症,要考虑染色体检查。

5、采集病史时如果提供“遗传倾向性疾病”阳性结果,如过敏症、癌、癫痫、心脏病、精神错乱、结核病,这个家族史是有帮助的。由于遗传病是罕见的,所以大多数有遗传病的病人都会有阳性家族史。

十、遗传咨询的方式

1、回顾性遗传咨询:如果一个人来进行遗传咨询是由于其家庭中已出现了一个或两个遗传病儿,或其家庭成员中已出现了患者,这种遗传咨询称为回顾性遗传咨询。当前所进行的遗传咨询工作几乎都是属于这种回顾性遗传咨询。

2、前瞻性遗传咨询:当有缺陷的基因还没有在家庭中表现出来的时候进行遗传咨询,称为前瞻性遗传咨询。即由咨询医师设法在人群中找出有遗传风险的夫妇,在他们生出病孩之前就对他们提供遗传咨询。近年来,群体筛查技术的新进展,如染色体核型检查,生物化学代谢、蛋白质、酶和基因等水平的检测技术的发展,使前瞻性遗传咨询成为可能。通过群体筛查寻找出致病基因携带者,进而对他们进行遗传咨询,这对减少遗传病婴儿出生、降低人群中遗传病的发生率,提高人口质量有明显作用。尤其对于群体中发病率较

高的遗传病,前瞻性遗传咨询就显得格外重要。如神经管畸形,在中国北方、印度某些邦、英国一些地方发生率达5~10%,可在高发区常规筛查母体血中甲胎蛋白(aFP),对查出有潜在风险者进行B型超声扫描或羊水检测,可以降低群体发生率的有效方法。

3、负遗传咨询:如果咨询者前来进行遗传咨询的目的仅仅是想了解患儿疾病的诊断和治疗等问题,不打算再生孩子,也就不必担心遗传病发病风险,这就称为负遗传咨询,咨询医师应对负遗传咨询的家庭进行必要的治疗指导,即便是症状治疗也很重要。

4、强制性遗传咨询:不允许严重遗传病患者结婚或婚后施行绝育。我国婚姻法规定近亲不能婚配,也带有一定的强制性。强制性遗传咨询的法律规定是中华人民共和国母婴保健法。

5、指令性遗传咨询:当病人失去控制能力时,必须按照医生的要求,病人家属密切配合。医生可指令前来咨询者做出某种选择,再显危险率较高的遗传病一般可指令其不生育,但决定权还是要留给咨询者。如再发风险5%至25%时,有的夫妇认为还是有大多数机会生出正常孩子,他们仍然希望生育,而另一些夫妇会认为绝不可冒险。

6、教育性遗传咨询:咨询是一个教育的过程,可对他们提供各种信息,至于生育、流产还是绝育均由咨询者决定。

一般遗传咨询应该是教育性的,但在特殊情况下并不排斥它的指令性甚至强制性。遗传咨询医生要对咨询者负责,但更要对民族和社会负责,要把民族和社会的利益放在首位,要在法律允许范围内协助咨询者做出婚姻和生育的决定。

十一、遗传咨询门诊

本书的主要目的就是建议普通的临床医师也要担负遗传咨询任务,有许多遗传问题不一定都要转临床专家门诊。无论谁做这项工作,遗传咨询门诊的组织都要周密。

1、时间

遗传咨询要保证充足的时间。医生不能在太忙的时候接待病人,要留有充分的时间回答病人的问题。做一个详细的记录,病人的查体以及讨论遗传风险尚需要一个小时以上。在接待一个大家族时,诊室内不要人员太多,咨询一个家族要分别接待,以免秩序混乱。

2、环境

要求保持安静和室内不受干扰,这在综合医院门诊很难做到。为此,室内不设电话和杜绝医护人员随意出入也是必要的。如果你想让病人自由陈述并毫无顾虑,医生尽量减少。当然,进修与实习人员也要尽量减少。在有些诊所还要作必要记录,以免病人遗忘和以备医生要承担相应的法律责任。

室内陈设无需特殊安排,但要保证能作一般的裸体检查。

3、设备

除了医院里公有的通用的诊疗科室和设备外,遗传咨询需要有特殊的诊疗手段,尤其是近些年新发展的实验检测。支持遗传咨询门诊的科室应当是:①细胞遗传实验室。②生化遗传实验室。③免疫遗传实验室。

此外,还要足够的临床遗传学参考书籍,