



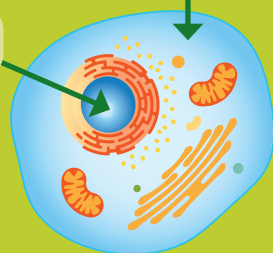
这就是你

你的身体由数以万亿计的细胞组成

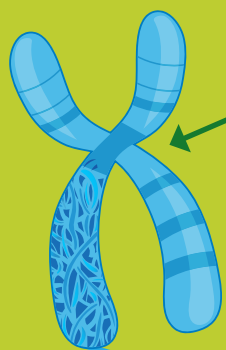
这是一个细胞

这是**细胞核**

每个细胞的细胞核都含有**染色体**



这是**染色体**



染色体是由**DNA** 链组成的

这是 **DNA** 链

一段 **DNA** 就是一个**基因**

基因携带的**指令**决定了现在的**你!**



All, for your one.®



通过以下网站了解关于遗传学的更多信息:

美国国家医学图书馆
遗传组研究遗传参考
ghr.nlm.nih.gov/primer

美国疾病控制与预防中心 -
遗传学基础
cdc.gov/genomics/about/basics.htm

遗传联盟
geneticalliance.org

GeneEd 网站
Learn.Genetics
learn.genetics.utah.edu/content/basics

联系我们

美国卢里儿童医院的遗传学、
出生缺陷与代谢科
312. 227. 6120

**Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago**

225 East Chicago Avenue
Chicago, Illinois 60611-2991
312.227.4000

luriechildrens.org



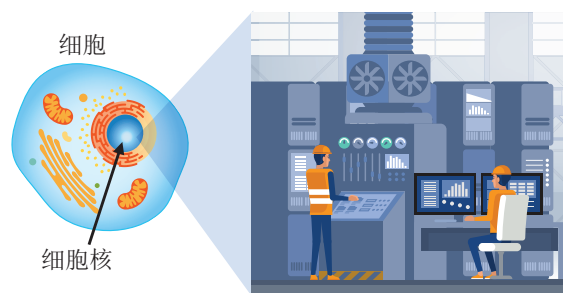
遗传学基础知识

 Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago®

细胞

我们的身体由数以万亿计的细胞构成。每个细胞就像一个微型工厂。

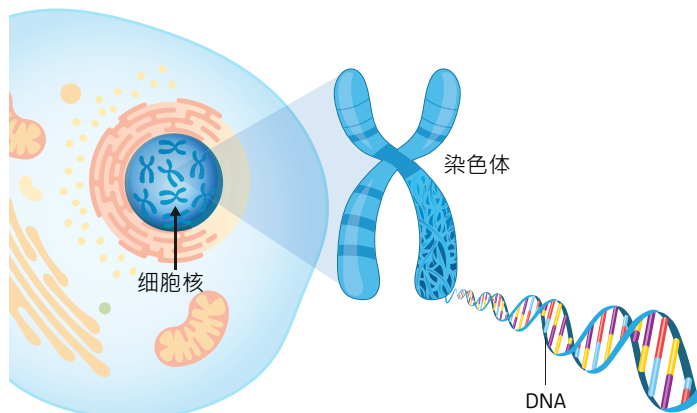
- 细胞制造我们的身体生长和保持健康所需的产品。
- 制造这些产品的指令存储在细胞核内。细胞核就像工厂的控制室。



DNA、基因和染色体

基因是一组 DNA 指令，用于制造细胞所需的其中一种产品。

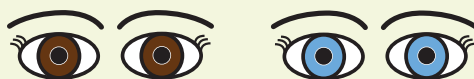
- 人体内约有 2 万个基因，每个基因在细胞中都有特定的工作。
- 每个基因都是一条很长的 DNA 链。为了适应细胞核的大小，基因被紧密地封装在 called chromosome 染色体的结构中。
- 人类有 23 对染色体。我们的每一对染色体，其中一个来自母亲，另一个来自父亲。



基因变化

我们基因的 DNA 指令可能因人而异。

- 基因中的许多变化不会导致健康问题。它们只是让我们与众不同、独一无二。



例如，棕眼睛和蓝眼睛的基因并不完全相同。这种基因变化并不影响视力。

- 有些基因变化确实会导致健康问题，这就是我们所说的遗传病。
- 在此情况下，细胞会从基因中制造出不能正常工作的产物。这类产物可能是尺寸或形状错误，或者是细胞可能根本无法生产的产物。

假设细胞是一个制造篮球的工厂。细胞发生了基因变化，导致工厂制造出鸡蛋状的球，而不是通常的圆形球。鸡蛋状的球不会像圆球那样弹跳，球员根本无法使用。



- 遗传病可能来自一个基因的变化，也可能来自一组基因和/或染色体的变化。

基因检测

基因检测是为了确定导致一个人的健康问题的具体基因变化。基因检测的结果可能很复杂。您的医疗保健团队中下医嘱进行基因检测的成员将与您讨论结果并回答您的问题。您也可以咨询遗传咨询师，如果他还不是医疗保健团队的成员。

基因检测结果有以下几种类型：

- **阳性/异常**——发现了一种基因变化，已知该变化会导致符合该人员症状的疾病。
- **阴性/正常**——未发现已知会导致疾病的基因变化。
- **意义未明的变化 (VUS)**——发现了一种基因变化，但是不清楚这种变化是否会导致一个人的健康问题。

基因检测的限制

遗传医学正在迅速发展，但我们目前所了解的情况是有限的。

- 即使基因检测的结果是阴性/正常，该人的健康问题仍然可能是我们尚未发现的基因变化导致的。
- 基因诊断并不意味着可以治愈，但可能会帮助我们：
 - 管理疾病的症状和进展。
 - 了解疾病的自然史和我们可能期望的情况。
- 研究还在继续，未来可能会有更好的治疗方法。

精准医疗

精准医疗是一种治疗健康问题的新方法，它考虑到了一个人独特的基因和所处的环境。目的是为每个患者匹配最适合他们的治疗。