

脆性 X 临床与科研联合会临床实践共识

遗传咨询和家庭支持

第一版：2011 年 6 月

更新：2012 年 10 月

遗传咨询

遗传咨询被美国遗传咨询协会（the National Society of Genetic Counselors, NSGC）定义为“帮助患者理解和适应遗传相关疾病所带来的病理，心理和家庭影响”的过程。这个过程包括：根据疾病史和家族史来评估某种遗传病发生或者再发的可能性；培训关于遗传方式、基因检测、遗传疾病治疗和预防、获取资源和科研的知识；向患者提供咨询，协助其做出适应疾病或患病风险的知情选择（NSGC 2005）。

在美国，遗传咨询师通常是硕士学位受过训练的专业人士，他们既有临床遗传学专业背景，又有心理咨询专业背景。面对新诊断的家庭，遗传咨询师常常需要提供解决情感和心理问题相应的医疗信息。遗传咨询师在评估、干预和协助家庭如何应对遗传疾病的复杂性方面受过训练，并将这些信息与涉及到的家庭成员分享。此外，如果家庭的社会心理需求超出了遗传咨询师的工作时间、技能和学识，遗传咨询师可以将他们转诊到社区心理健康服务站。

遗传咨询师的工作有多种形式，包括和医学遗传学医生，围产期医生、产科医生，肿瘤科医生以及其他临床专业医生合作，在临床实验室工作，或独立工作。

由于 FMR1 基因突变可以累及多代人，涉及的家庭成员，包括前突变或全突变，所受的影响也多种多样，遗传咨询过程非常棘手，需要遗传咨询师的协助。脆性 X 相关疾病遗传咨询非常复杂，因为前突变和全突变的表型不同，受累家庭成员表型也不一样。

遗传咨询通常包括获取和分析详细的多代家族史。通过分析家族

史，咨询师能够获得更多关于病人的信息去评估其他家庭成员是否存在脆性 X 综合征或相关疾病的风险。

先证者，就是最先发现 FMR1 基因突变的家庭成员，通常是脆性 X 综合征 (FXS) 患者，有时候能引导我们直接关注到具有脆性 X 相关性震颤/共济失调综合征 (FXTAS) 或脆性 X 相关的原发性卵巢功能不全 (FXPOI) 风险的家庭成员。然而，先证者也可能是 FXTAS 或 FXPOI 患者。目前 FXPOI 或 FXTAS 先证者的数量在上升，这些人经常没有已知的智力障碍、自闭症、或其他学习障碍的患者的家族史。

在采集详细家族史的时候，遗传咨询师应该询问：

- 任何个体，男性或女性，是否具有智力，行为和/或学习障碍，自闭症系谱障碍，焦虑或心理健康问题。
- 任何女性是否有卵巢早衰，不孕，月经失调
- 任何成年人是否具有帕金森病或其他运动障碍，震颤，共济失调，认知或心理改变，或者痴呆

遗传咨询会包括一些细节的讨论，如 FXD 遗传方式，所有三种疾病临床表现 (FXS,FXPOI,FXTAS)，合适的生育选择，指导如何与无症状儿童谈话和进行量表测试，科研的机会，家庭支持和转诊。

为了协助遗传咨询，美国遗传咨询协会最近发布了 FMR1 基因突变的个人或家庭咨询实践指南

(<http://www.fragilex.org/wp-content/uploads/2012/10/FMR1-2012.pdf>)。

在这个网站上也有一个“查找咨询师”的版块，能够让使用者找到特定位置（如病人生活区附近的）遗传咨询师。

家庭支持

当初次被诊断FXS,FXPOI,或FXTAS的时候，对家庭来说非常的困难，很多问题会被提出，如：“为什么我/我的家庭这样？”，“我现在要做什么？”和“我能和谁说这些事情？”对这些家庭来说，帮助回答这些问题非常重要。

内科医生和遗传咨询师了解很多关于疾病的诊断，预后和治疗抉择，他们也能够的关键时期为这些家庭提供心理社会支持。这些家庭应该毫不犹豫的同这些能够首先给予他们信息的临床医生或咨询师联系。

他们会发现同熟悉脆性X相关疾病的医生或咨询师交谈会非常有帮助。美国脆性X基金会（NFXF）已经列出了全国各地的诊所组成的脆性X临床研究联合会（FXCRC，看<http://www.fragilex.org/treatment-intervention/fragile-x-clinics/>）。这些多学科诊所专门诊治脆性X线综合征及其相关疾病。这些诊所的医学专家能够提供关于这个疾病额外的信息以及治疗和科研机会。

脆性 X 综合征孩子父母之间的交流也会很有帮助。这些家长通过他们的临床医生，或通过支持团队或组织联系起来。国家个人知识支持联系网（Linking Individuals Nationally in Knowledge and

Support, LINKS(<http://www.fragilex.org/community/links-support-network/>)是一个家长/家庭群体网站, 由 NFXF 发起, 提供遍及全国的家庭支持。他们也通过教育, 募款, 倡导帮助提高对 FXD 的认识。FRAXA 研究基金会(www.fraxa.org)是另一个组织, 给家庭提供信息, 帮助他们了解 FXS 了解更多。家庭间也能通过其他的社交网站如 Facebook(<http://www.facebook.com/natlfragilex>)和 Twitter(<http://twitter.com/fragilexnews>)联系。一些家庭或个体常难以接受脆性 X 综合征这个病的诊断以及所带来的影响。得知患有 FXS 或脆性 X 综合征相关疾病会让他们感到悲伤和罪恶感。记住不同的人悲伤的反应是不同的, 这点很重要。然而同样重要的是要去监测这些抑郁, 焦虑的征象, 或严重的悲伤反应的迹象。个人或家庭咨询对于这些家庭处理脆性 X 疾病非常有帮助。

出现在 FXS 患者身上的发育和行为问题经常是父母关注的主要问题。早期干预能够帮助父母知道怎么去帮助他们的孩子完成早期发育里程碑。当孩子在学校里, 治疗师能够帮助父母理解孩子的语言, 感觉或其他发育难题。另一个能够帮助父母的社区资源是 the local Arc(www.thearc.org)。ARC 的目标是“促进和保护智力和发育障碍孩子的人权, 积极支持他们融入和参与社会”。对于家庭而言, 与他们所在洲的发育障碍部门联系也很重要, 因为这些部门能够提供额外的服务和支持。

Wrightslaw 网站(www.wrightslaw.com)提供了关于特殊教育法律和具有特殊需要儿童的倡导。一些话题包括倡导, ADHD, 行为和准则,

评估等等。NFXF在网站上也有一些按照年龄分类的教育资源：出生到3岁，学龄前，小学，等等（目前还在开发）

很多家庭非常感兴趣一些可以帮助FXD家庭的科研机会。科研是脆性X疾病圈里非常重要的组成部分，当前研究的信息也可以在NFXF(<http://research.fragilex.org>)和FRAXA网站上找到。关于FXD的临床试验信息能在ClinicalTrials.gov (www.clinicaltrials.gov)网站上找到。

编者注：这篇指南是Liane Abrams（MS, CGC）和 Sharyn Lincoln,（MS, CGC）编写的，审查和编辑的联合会的成员都是内部和外部的临床实践委员会成员。它已被脆性X临床与研究联合会成员批准，并代表目前的共识。

基金：该项目的合作协议（u01dd000231）是疾病控制和预防中心和大学中心残疾人协会（AUCD）签署，RTOI 2008-999-03从AUCD对国家脆性X临床与研究联合会。本报告中的结果和结论是那些作者的报告，不一定代表疾病控制和预防中心的官方立场。脆性X临床与研究联合会2006年成立，致力于提高脆性X相关疾病的临床服务，发展科研基础设施，推进新的和改良的治疗方法的发展。请联系美国脆性X基金会索取更多信息(800-688-8765 or www.fragilex.org)