

## 学习新知识 做好临床遗传咨询

张成

【关键词】 神经肌肉疾病； 遗传咨询

【Key words】 Neuromuscular diseases; Genetic counseling

### Learn new knowledge and do well in clinical genetic counseling

ZHANG Cheng

Department of Neurology, the First Affiliated Hospital, Sun Yat-sen University, Guangzhou 510080, Guangdong, China

(Email: zhangch6@mail.sysu.edu.cn)

Conflicts of interest: none declared

目前,我国的临床遗传咨询工作正在临床有序推进,许多短期培训班在为临床培训专业咨询人员,其中以上海交通大学生命科学技术学院贺林教授、中国医学科学院北京协和医学院基础医学研究所黄尚志教授和浙江大学遗传与基因组医学中心祁鸣教授举办的临床遗传咨询培训班规模最大,每年举办数期,每期招收学员数百人,有力地推动了我国临床遗传咨询工作的开展。临床遗传咨询的范围十分广泛,除遗传方式、突变基因携带者筛查和产前诊断外,还包括治疗、康复、营养、管理、特异性药物有效性、生活指导等,主要由富有经验的临床医师进行。随着神经肌肉病研究的深入和研究技术的进步,针对某些神经肌肉病的特异性基因治疗和酶替代疗法已取得较好的临床疗效。因此,咨询者所咨询的内容越来越广泛,除了再生育风险外,还包括特异性治疗相关内容,例如糖原贮积病 II 型(GSD II, 亦称 Pompe 病)的酶替代治疗原理、方法、疗效、不良反应,以及各种遗传性疾病的营养支持、康复训练、无创呼吸机应用、日常生活注意事项等内容。这就要求临床咨询师对所咨询的疾病要具有相当的知识储备,才能与咨询者进行有效沟通。为此,中山大学附属第一医院张成教授撰写了评论性文章《重视神经肌肉病的临床遗传咨询》,重点介绍了临床遗传咨询的步骤,并对临床咨询师提

出了应知应会的基本原则:熟练掌握所咨询遗传性疾病的发病经过,临床特征,特异性生化、电生理学、影像学和病理学特点,遗传方式,基因检测及特异性治疗方法;具有丰富的伦理学和心理学知识等。中山大学附属第一医院利婧医生撰写的《脊髓性肌萎缩症治疗临床研究进展》一文重点阐述了脊髓性肌萎缩症的发病机制和治疗靶点,并详细回顾了相关基因治疗药物及其所开展的临床试验进展,旨在总结特异性治疗原理、方法、疗效和不良反应,目前基因修饰药物 Nusinersen 已经在我国上市,脊髓性肌萎缩症患者家属十分关心药物治疗方面的信息,该文对临床咨询师具有实际的参考价值。中山大学附属第一医院徐玲玲医生在《重型糖原贮积病 II 型呼吸机撤机困难的对策》一文中探讨了重型糖原贮积病 II 型患儿呼吸机撤机的方法,对撤机程序的临床应用具有较好的实用性和指导作用。由中日友好医院顾卫红团队撰写的《晚发型甲基丙二酸尿症 cblC 型家系快速诊断、治疗与随诊》和《遗传性痉挛性共济失调 2 型一家系临床表型及基因突变分析》,以及海军军医大学附属长海医院侯嫋嫋医生撰写的《SOD1<sup>A4V</sup> 基因突变致家族性肌萎缩侧索硬化症伴腓肠肌水肿一例临床表型及基因突变分析》等文章,详细地分析了神经遗传性疾病基因型与临床表型之间的关系,对临床咨询师在咨询甲基丙二酸尿症、遗传性痉挛性共济失调和家族性肌萎缩侧索硬化症时具有一定参考价值。

利益冲突 无

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2019.06.001

作者单位: 510080 广州, 中山大学附属第一医院神经科,  
Email: zhangch6@mail.sysu.edu.cn

(收稿日期: 2019-05-21)