

NEED MORE INFORMATION?

Tear off this section and mail to:

Genetic Alliance Australia

C/- Garvan Institute of Medical Research
Level 6, 384 Victoria Street
Darlinghurst NSW 2010 Australia

I would like more information on:

The following genetic condition/syndrome/disease

How I can contact others with the following condition/syndrome/disease

How I can make a bequest to Genetic Alliance Australia

Other ways I can contribute to Genetic Alliance Australia

How did you hear about us?



GENETIC ALLIANCE AUSTRALIA 의 목표:

- 유전성 질환에 영향을 받는 가족 및 개인에게 동료 지원 제공.
- 너무 희귀하여 자신들의 지원 그룹을 가질 수 없는 그러한 유전성 질환에 영향을 받는 가족들을 위한 연락처 제공.
- 특정한 유전성 질환을 가진 가족들을 위해 개별적 지원 그룹 이용을 촉진.
- 지역사회에 가능한 서비스와 관련하여 지원 그룹들 사이의 정보 교환을 위한 포럼 제공.
- 의료 전문가 및 의료 관련 전문가들과 지역사회를 대상으로 유전성 질환 교육.
- 연방 및 주정부 기관과 유전성 질환 및 서비스에 대한 중요 사안에 대해 협의.

GENETIC ALLIANCE AUSTRALIA


C/- Garvan Institute of Medical Research
Level 6, 384 Victoria Street
Darlinghurst NSW 2010 Australia


전화: +61 2 9295 8359

팩스: +61 2 9295 8181

이메일: info@geneticalliance.org.au

영어 이외의 언어를 선호하는 사람은 전화 통역 서비스 (TIS) 131 450을 통해서 본 기관에 연락할 수 있습니다.

 www.facebook.com/GeneticAllianceAustralia
(혹은 Genetic Alliance Australia 검색)

 @GeneticAll_AU

www.geneticalliance.org.au



오스트랄라시아 전역에서 유전성 질환에 직간접적으로 영향을 입은 사람들을 위한 지원 촉진을 위해

Funded by:



ABN 83 594 113 193 | ACN 168918625 | Registered Charity CFN 15481

2016년 2월 인쇄



Genetic Alliance Australia는 세금 공제가능 등록 자선기관으로서 유전성 질환에 영향을 받는 개인과 가족들을 위해 지원과 정보를 제공하고자 1988년에 설립되었습니다.

유전성 질환이란?

유전자는 신체 성장 및 발달을 위한 명령과도 같습니다. 이는 신체적 특성을 규정하고 신체 내부가 정확하게 기능하도록 하기도 합니다.

신체 내 모든 단백질 (DNA)을 형성하기 위한 청사진 역할을 하는 유전자의 수*가 약 20,000-25,000 개입니다. 유전자는 모든 세포 핵 내의 염색체 23쌍에 들어 있습니다.

가끔 유전자는 마치 철자 오류처럼 변종을 포함하여 유전자 코드 메시지를 방해합니다. 유전자가 올바르게 기능하지 못하게 하는 (결함이 있는) 코드 변종은 돌연변이라고 하며 직간접적으로 다양한 질환을 초래합니다. 변종은 자연적으로 발생하거나 (원인 불명) 유전될 수도 있습니다. 약 6,000개의 알려진 유전성 질환이 변이된 유전자에 의해 발생되며 가족병력 없이 발생할 수도 있습니다.

오스트랄라시아에는 얼마나 많은 가족들이 유전성 질환의 영향을 받나요?

모든 유산의 약 절반이 성장하는 태아의 유전 정보 불균형으로 초래됩니다.

*국제인간유전체염기서열분석컨소시엄, 2004

이와 유사하게 호주 인구의 약 절반이 일생 중 어느 시점에서 선천적 유전성 질환 (최소한 일부)에 영향을 받게 될 것입니다.

유전성 질환의 광범위한 네 개 그룹:

- **단일 유전자 질환** (단일 유전자): 현재 과학자들은 10,000개가 넘는 인간 질환이 단일 유전자로 알려져 있다고 추정합니다. 즉, 인간 DNA의 단일 유전자에서 단일 오류에 의해 초래된다는 것입니다. 이는 지중해빈혈, 겸상 적혈구, 빈혈, 혈우병, 낭포성 섬유증, 테이색스병 및 헌팅턴병을 포함합니다.
- **염색체 질환**: 1000개가 넘는 기존 질환들은 염색체 이상으로 발생하는데 이는 염색체의 구조 혹은 수의 변화를 의미하며 질환 예로는 다운 증후군, XXX 증후군, 터너 증후군 및 취약 X 증후군 등입니다.
- **미토콘드리아 질환**: 미토콘드리아 DNA의 선천적 혹은 자연적 변이로 발생되며 심장병, 간질환, 당뇨, 호흡기 합병증, 발작, 시각/청각 문제 및 기타 합병증을 유발시킬 수 있습니다.
- **다인성 질환**: 심장병, 당뇨 및 비만 등 흔한 질환들은 단일 유전성 원인을 갖지 않습니다. 이들은 생활양식 및 환경적 요인과 결합하여 다중 유전인자의 영향과 연관되어 있을 가능성이 있습니다. 이들 질환은 종종 가족 중 한 사람을 초과하여 영향을 미치지만, 유전성 상속의 패턴이 분명하지는 않습니다. 이것이 이들 질환에 대한 한 사람의 유전 혹은 전이의 위험을 결정하는 것이 어렵게 되는 이유입니다.

현재 유전 테스트가 약 400개의 유전성 질환에 대해 가능합니다. 일부 테스트는 희귀한 아동기 질환에 관련된 유전자에 대한 것이고 다른 일부는 성인기에 진단되는 질환에 대한 테스트일 수도 있습니다.

Genetic Alliance Australia가 어떻게 도울 수 있나요?

가족 구성원, 특히 아동의 유전성 질환 진단은 가족에게 매우 큰 스트레스가 됩니다. 가족들은 이들의 특정 질환에 대한 전문적인 이해를 돕는 개별적 지원의 필요성을 느낄 수도 있습니다.



호주 지역 내에서 여러 유전성 질환을 위해 설립된 지원 그룹들이 있으며 Genetic Alliance Australia는 희귀 질병에 영향을 받은 가족들을 위한 유일한 연락지점일 수도 있습니다. Genetic Alliance Australia는 동일한 혹은 유사한 질환으로 영향을 받는 다른 가족/개인과의 연락을 촉진하기 위해 노력하고/노력하거나 국제 지원 그룹에 대한 안내 자료 및 정보를 제공합니다.

Genetic Alliance Australia는 또한:

- 동료 지원 및 정보를 제공하며 개인과 가족, 의료 전문가들 및 기타 관련된 그룹들을 위해 지속적인 지원을 촉진합니다.
- 1,300여 개의 현저한 희귀 유전 질환 데이터 베이스 제공
- 교육, 안내 자료, 의료 서비스, 수당 및 기타 유용한 기관에 관련된 자료 제공
- 정보 간담회 제공
- 지역 및 지방 연락처 제공
- 분기별 뉴스레터 제공
- BRCA1/2 유전자 결함에 대한 연간 정보의 날 개최
- 연간 유전성 질환 인식 주간 제공
- 가족 검진 제공
- 사고 모임 제공



MEMBERSHIP FORM

Genetic Alliance Australia is a community of people supporting each other for a common cause. Membership is not required to access information and support services. If you would like to support us and receive our quarterly newsletter, become a member today!

Membership type

Individual Organisation Professional

Surname: _____

Given Name: _____

Organisation: _____

Address: _____

Suburb: _____ Postcode: _____

Telephone: _____

Mobile: _____

Email: _____

Fax: _____

If Individual, please indicate your disorder: _____

If Professional, please state profession: _____

Signature: _____

Name of Signatory: _____
(IN BLOCK LETTERS)

Membership

Individual – A\$30 Organisation – A\$48

Donation: (tax deductible if over \$2) \$ _____

It is understood this information will be kept on a mailing list. Should you at any time wish to be removed from our database, simply contact us.

Please make cheques payable to / post to:

Genetic Alliance Australia
C/- Garvan Institute of Medical Research
Level 6, 384 Victoria Street
Darlinghurst NSW 2010 Australia



EFT BSB 032 131 Account Number: 117037
Name: Genetic Alliance Australia Limited
State payment details as follows: SURNAME, Initials,
Subscription and/or donations or both.