

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

มีวัตถุประสงค์:

- จัดหาความสนับสนุนฐานเพื่อนให้แก่ครอบครัวและบุคคลที่มีผลจากภาวะทางกรรมพันธุ์
- จัดหาแหล่งติดต่อให้แก่ครอบครัวที่มีผลจากภาวะทางกรรมพันธุ์ที่หายากมากจนไม่มีกลุ่มสนับสนุนให้
- อำนวยความสะดวกในการติดต่อกับกลุ่มสนับสนุนโดยเฉพาะให้แก่ครอบครัวที่มีปัญหาภาวะทางกรรมพันธุ์อย่างเจาะจง
- จัดประชุมเพื่อแลกเปลี่ยนข้อมูลระหว่างกลุ่มสนับสนุนที่เกี่ยวกับบริการที่มีให้ในชุมชน
- เผยแพร่ความรู้เกี่ยวกับภาวะทางกรรมพันธุ์แก่เจ้าหน้าที่ทางการแพทย์และการอนามัยและชุมชน
- ปรึกษารื้อหรือกับหน่วยงานของรัฐบาลทั้งของรัฐบาลเฟเดอรัลและของรัฐ ในประเด็นสำคัญๆ ที่เกี่ยวกับภาวะทางกรรมพันธุ์และบริการให้ความช่วยเหลือ

GENETIC ALLIANCE AUSTRALIA


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


โทรศัพท์: **+61 2 9295 8359**

โทรสาร: **+61 2 9295 8181**

อีเมล: **info@geneticalliance.org.au**

ผู้ที่ต้องการใช้ภาษาอื่นนอกจากภาษาอังกฤษควรติดต่อกับเราโดยผ่านบริการล่ามทางโทรศัพท์ (TIS) หมายเลข 131 450

 www.facebook.com/GeneticAllianceAustralia
(or search for Genetic Alliance Australia)

 [@GeneticAll_AU](https://twitter.com/GeneticAll_AU)

www.geneticalliance.org.au



เพื่ออำนวยความสะดวกในการให้ความช่วยเหลือแก่ผู้ได้รับผลจากภาวะทางกรรมพันธุ์ทั้งทางตรงและทางอ้อมทั่วเขตออสเตรเลีย

Funded by:



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

พิมพ์เดือนกุมภาพันธ์ 2016



Genetic Alliance Australia เป็นองค์กรการกุศลที่จดทะเบียนหักภาษีได้ ก่อตั้งขึ้นในปี พ.ศ. 2531 เพื่อให้ความช่วยเหลือและข้อมูลแก่บุคคลและครอบครัวที่ได้รับผลกระทบทางกรรมพันธุ์.

ภาวะทางกรรมพันธุ์คืออะไร?

ยีนทำหน้าที่กำหนดการเจริญเติบโตและพัฒนาการทางร่างกายของเรา เป็นส่วนที่กำหนดรูปลักษณ์ร่างกายของเราและยังทำหน้าที่ควบคุมให้อวัยวะภายในร่างกายของเราทำงานอย่างถูกต้องด้วย มีจำนวนยีนที่คาดคะเนได้ทั้งหมด 20,000-25,000 ยีนที่ทำหน้าที่เป็นแม่พิมพ์ในการวางรากฐานโปรตีนทั้งหมดในร่างกายของเรา (DNA) ยีนถูกบรรจุอยู่ในโครโมโซม 23 คู่ภายในนิวเคลียสของเซลล์ทั้งหมดของเรา

บางครั้งยีนมีการผันแปร - เหมือนการสะกดผิด - ที่ขัดขวางข้อความรหัสของยีน การผันแปรในรหัสที่ทำให้ยีนทำงานไม่ถูกต้อง (ผิดพลาด)

เรียกว่าการกลายพันธุ์ และอาจโดยทางตรงหรือทางอ้อมสามารถก่อให้เกิดภาวะต่างๆ ได้ เป็นจำนวนมาก การผันแปรอาจเกิดขึ้นโดยฉับพลัน (โดยไม่รู้สาเหตุ) หรือถ่ายทอดจากการสืบพันธุ์ ประมาณ 6,000 ของ



ภาวะทางกรรมพันธุ์มีสาเหตุจากการที่ยีนเปลี่ยนแปลง และอาจเกิดขึ้นโดยที่ไม่รู้ว่ามีประวัติครอบครัวมาก่อน

มีกี่ครอบครัวในเขตออสเตรเลียที่มีปัญหาภาวะทางกรรมพันธุ์?

ประมาณครึ่งหนึ่งของการแท้งทารกทั้งหมดมีสาเหตุสืบเนื่องจากความไม่สมดุลของข้อมูลทางพันธุกรรมในทารกที่กำลังพัฒนา

*การสัมมนา International Human Genome Sequencing Consortium, 2547 (2004)

ในทำนองเดียวกันประมาณครึ่งหนึ่งของจำนวนประชากรออสเตรเลีย ที่ช่วงหนึ่งของชีวิตจะเกิดอาการป่วยเจ็บที่อย่างน้อยที่สุดส่วนหนึ่งสืบเนื่องจากภาวะทางกรรมพันธุ์



กลุ่มใหญ่ สี่กลุ่มของภาวะทางกรรมพันธุ์ ได้แก่:

■ **ภาวะจากยีนเดียว:** (โมโนเจนิค) นักวิทยาศาสตร์ในปัจจุบันคาดคะเนว่าโรคภัยที่เกิดแก่มนุษย์มากกว่า 10,000 โรค เป็นที่รู้จักกันว่า เป็นประเภทโมโนเจนิค นั่นก็คือมีสาเหตุจากความผิดพลาดอย่างเดียวในยีนเดียวในดีเอ็นเอมนุษย์ ซึ่งรวมถึง ธلاسซีเมีย, โรคโลหิตจางเซลล์รูปเคียว, โรคเลือดไหลไม่หยุด, ซิสติก ไฟโบรซิส, โรคเตย์ ซาคส์ และโรคฮันติงตัน

■ **ภาวะโครโมโซม:** ภาวะที่รู้จักมากกว่า 1,000 ภาวะ มีสาเหตุสืบเนื่องมาจากความผิดปกติของโครโมโซม หมายความว่าโครโมโซมที่โครงสร้างไม่ที่โครงสร้างก็ที่จำนวนโครโมโซม ทั้งนี้รวมทั้งภาวะเช่น ดาวน์ซินโดรม, ทริเพิล เอ็กซ์ ซินโดรม, เทอร์เนอร์ ซินโดรม และแฟร์ไรล์ เอ็กซ์ ซินโดรม

■ **ภาวะไมโตคอนเดรีย:** มีสาเหตุสืบเนื่องไม่จากการสืบทอดก็จากการเปลี่ยนแปลงในทันทีทันใดในดีเอ็นเอ ไมโตคอนเดรีย ซึ่งอาจทำให้เกิดโรคหัวใจ โรคตับ โรคเบาหวาน โรคทางเดินหายใจ อากาศชัก ปัญหาการมองเห็น/การได้ยิน และอาการแทรกซ้อนอื่นๆ

■ **ภาวะจากปัจจัยหลายอย่าง:** อาการสามัญทางการแพทย์ อาทิ โรคหัวใจ โรคเบาหวาน และโรคอ้วนไม่มีสาเหตุทางกรรมพันธุ์เพียงอย่างเดียว - มักจะเกี่ยวข้องกับผลจากยีนจำนวนมากร่วมกับวิถีการดำเนินชีวิต และปัจจัยทางสภาพแวดล้อม แม้ว่าภาวะเหล่านี้บ่อยครั้งมีผลต่อมากกว่าหนึ่งคนในครอบครัว แต่ก็ไม่มีแบบแผนที่เด่นชัดของการสืบทอดทางกรรมพันธุ์ จึงทำให้ยากในการที่จะกำหนดการเสี่ยงต่อการสืบทอดหรือการส่งต่อภาวะเหล่านี้ของคนเรา

ในปัจจุบันในออสเตรเลียทำการตรวจภาวะกรรมพันธุ์ได้ประมาณ 400 ประเภท การตรวจบางอย่างเพื่อตรวจยีนที่มีส่วนเกี่ยวกับโรคที่หายากในวัยเด็ก ในขณะที่เดียวกับที่อาจมีการตรวจสภาวะที่พัฒนาขึ้นในวัยผู้ใหญ่

Genetic Alliance Australia จะช่วยท่านได้อย่างไร?

การวินิจฉัยภาวะทางกรรมพันธุ์ของสมาชิกในครอบครัว โดยเฉพาะอย่างยิ่งเด็ก ก่อให้เกิดความเครียดเหลือล้นแก่ครอบครัว ครอบครัว

อาจรู้สึกต้องการความสนับสนุนเป็นการส่วนตัว ที่ให้ความเข้าใจอย่างเจาะจงตรงกับสถานการณ์ของตนโดยเฉพาะ ในขณะที่มีกลุ่มให้ความช่วยเหลือที่สร้างขึ้นสำหรับภาวะทางกรรมพันธุ์ในเขตภูมิภาคของออสเตรเลีย Genetic Alliance Australia อาจเป็นแห่งที่ติดต่อได้เพียงแห่งเดียวสำหรับครอบครัวที่มีอาการที่หายาก Genetic Alliance Australia จะพยายามอำนวยความสะดวกในการติดต่อกับครอบครัว/บุคคลอื่นที่อยู่ในสภาพอย่างเดียวกัน หรือคล้ายคลึงกัน และ/หรือจัดหาข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มให้ความช่วยเหลือระหว่างประเทศ



Genetic Alliance Australia ยังจัดหา:

- ความสนับสนุนฐานเพื่อนและข่าวสาร และอำนวยความสะดวกให้มีความสนับสนุนต่อเนื่องจากเจ้าหน้าที่ทางการแพทย์ และกลุ่มสนับสนุนอื่นที่ให้ความสนให้แก่นักบุคคล ครอบครัว
- ฐานข้อมูลภาวะทางกรรมพันธุ์ที่หายากและรุนแรงมากกว่า 1,300 ประเภท
- แหล่งข้อมูลทางด้านการศึกษา แผ่นข้อมูล บริการทางการแพทย์ เงินช่วยเหลือ และองค์กรที่ให้ความช่วยเหลืออื่นๆ
- การสัมมนาชี้แจงข้อมูล
- แหล่งติดต่อในท้องถิ่นและภายในเขต
- หนังสือจดหมายข่าวรายสามเดือน
- วันข้อมูลประจำปีสำหรับยีนผิดพลาด BRCA1/2
- สัปดาห์รำลึก ความผิดปกติของยีนประจำปี
- การประชุมปรึกษาหารือกันของครอบครัว
- การรวมกลุ่มกันทางสังคม



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.