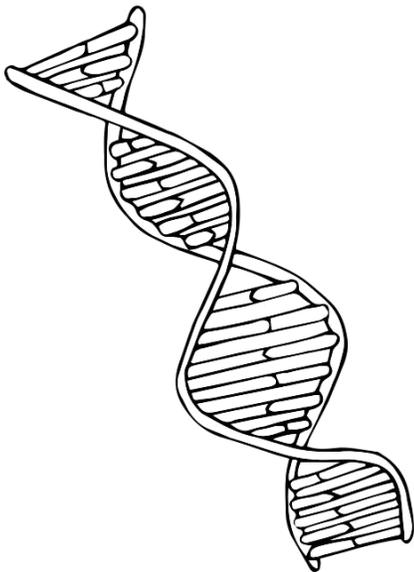


BWS AND YOU



An Educational Coloring Book

教育用着色绘本

版权属费城儿童医院所有©2016

这本书属于:

致 BWS 患者和家人：

这本书的概念源于我们和贝克威斯韦德曼氏症 (**Beckwith-Wiedemann Syndrome, BWS**) 患者家人的对话。我们明白得悉确诊 BWS 或会令人难以接受和应对，而导致 BWS 的遗传和表观遗传因素十分复杂深奥。这本书对 BWS 的描述就是我们诊治时会向患者及其家人的解释。我们希望这本书能在你的 BWS 历程上帮助你，亦可以向你的家人、朋友及其他照顾者分享有用信息。

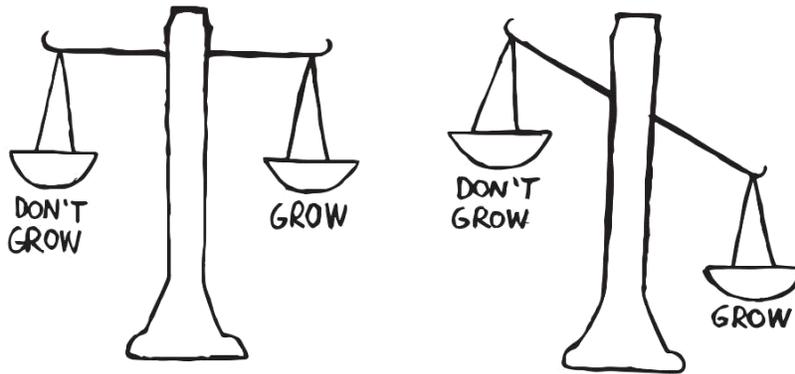
不断的沟通和合作可以进一步指导和启发我们对 BWS 的了解，亦可以让我们回答许多过去未能解答的疑问。

欢迎你加入我们的 BWS 家庭。我们希望通过我们的团队与 BWS 家庭的合作，可以进一步加深对 BWS 的了解和改善对 BWS 儿童的照顾。

此致



Jenn Kalish, MD, PhD
儿科助理教授
人类遗传学系
儿童癌症研究中心
贝克威斯韦德曼氏症名册
费城儿童医院
BWS@chop.edu



作者

Jenn Kalish, MD, PhD
Rachel Ottman

插画家

Rachel Ottman

概念设计师

Kelly Duffy, MPH

编辑

Sophie Kalish-Schur
Gavriela Kalish-Schur
Katie Grand, LCGC
Michele Kalish
Kristin Zelle, LCGC

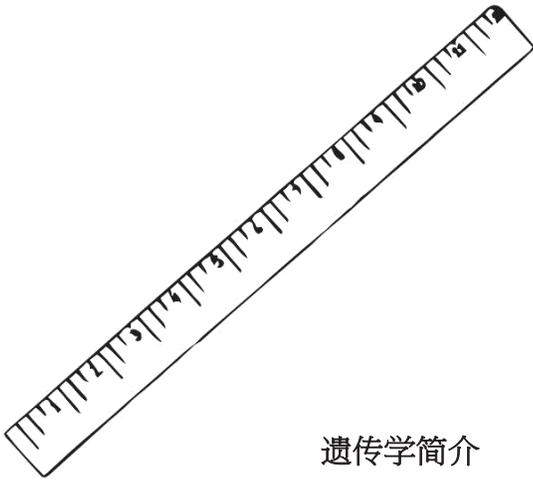
中文翻译

黄庆生, 香港大学 Wilfred Wong Hing Sang, MMedSc, HKU
冯莉芳, 香港大学 Jasmine Fung Lee Fong, HKU
童月玲医生, 香港大学 Joanna Tung Yuet Ling, MBBS, HKU
钟侃言医生, 香港大学 Brian Chung Hon Yin, MBBS, HKU

鸣谢

感谢 BWS 名册员工和 BWS 家庭的协助；我们亦感谢费城儿童医院和 Alex's Lemonade Stand Foundation 的支持。

目录



遗传学简介

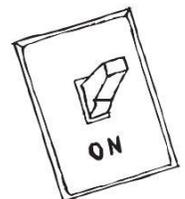
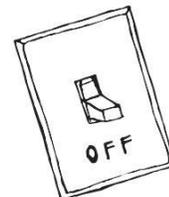
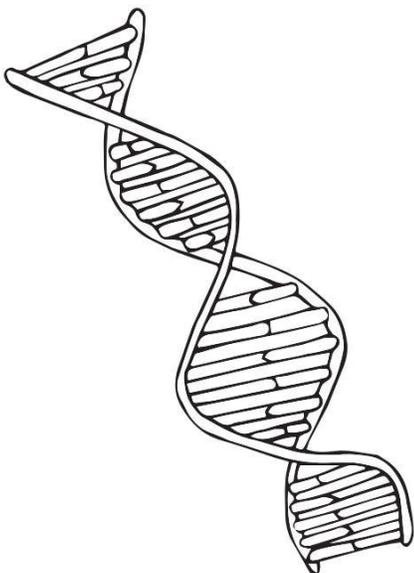
DNA(脱氧核糖核酸)	2
基因和染色体	3
遗传	4
遗传 vs.表观遗传	5

BWS 的遗传与表观遗传

11 号染色体和 BWS	6
镶嵌现象	7
生长量度表	8
甲基化	9
染色体转变	10, 11
身体差异	12, 13

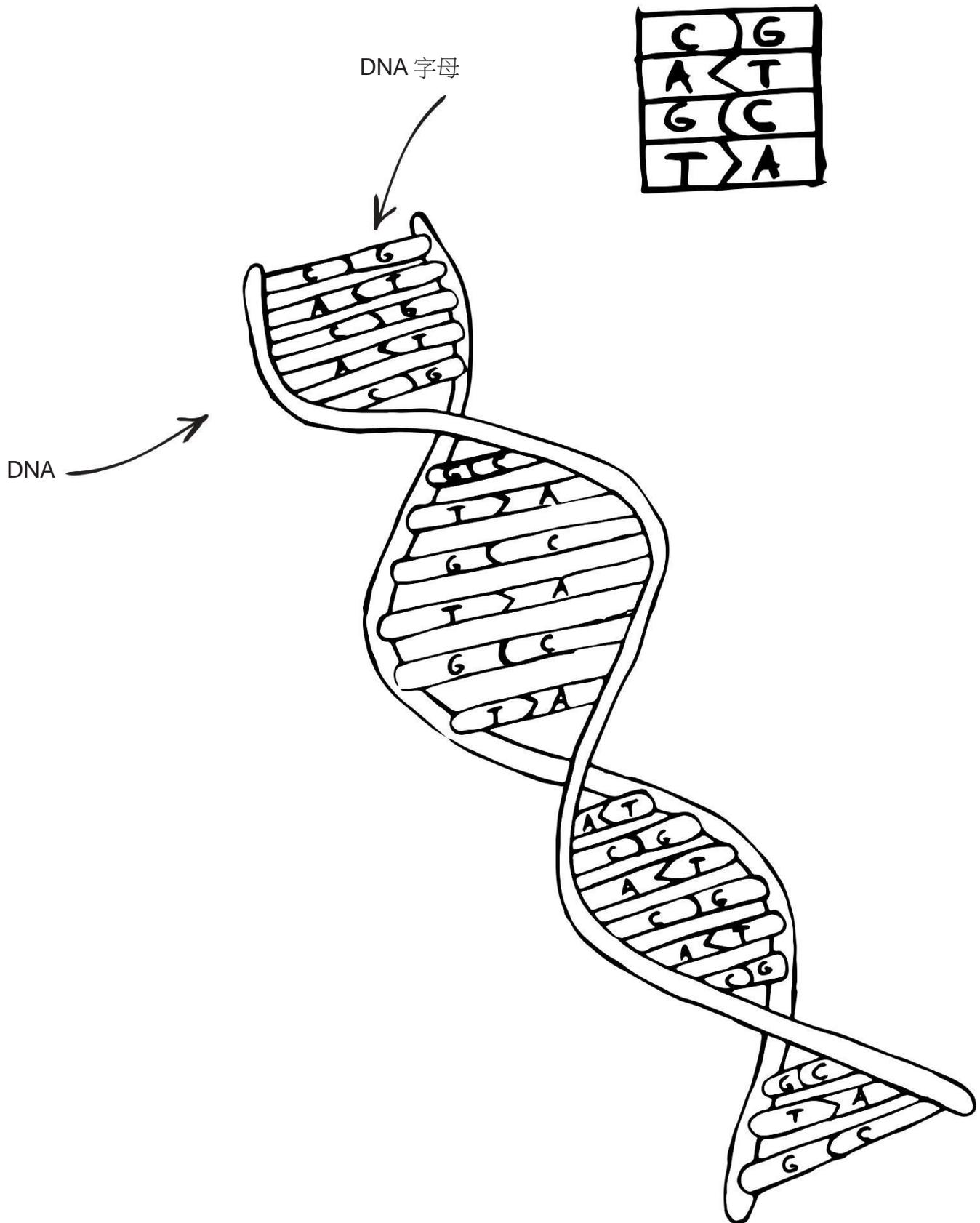
BWS 的管理

超声波检查	14
α -胎儿蛋白	15
医疗专家	16
词汇表	17
索引	18



遗传学简介

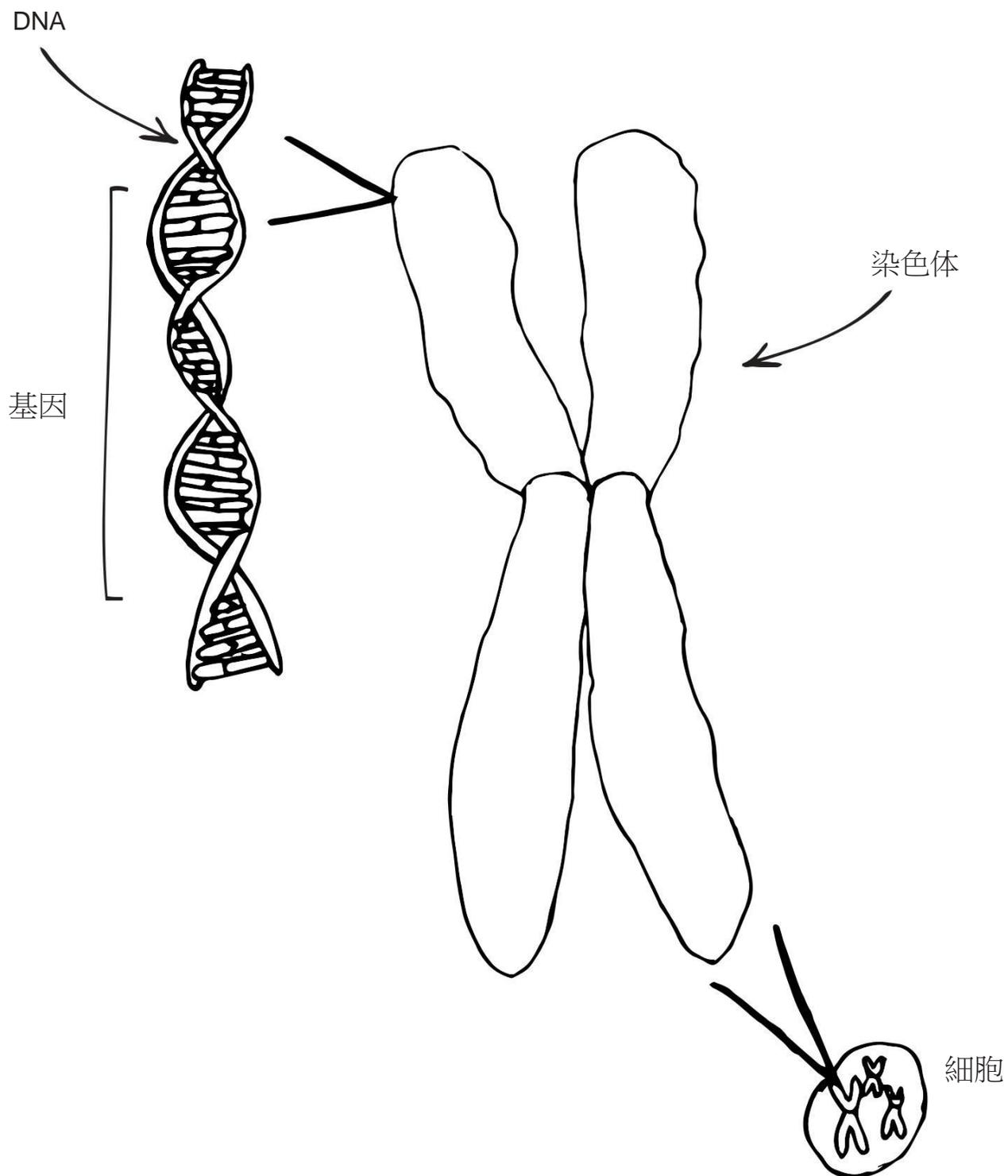
脱氧核糖核酸(DNA) 是一种可以让父母传递基因给子女的物质。



遗传学简介

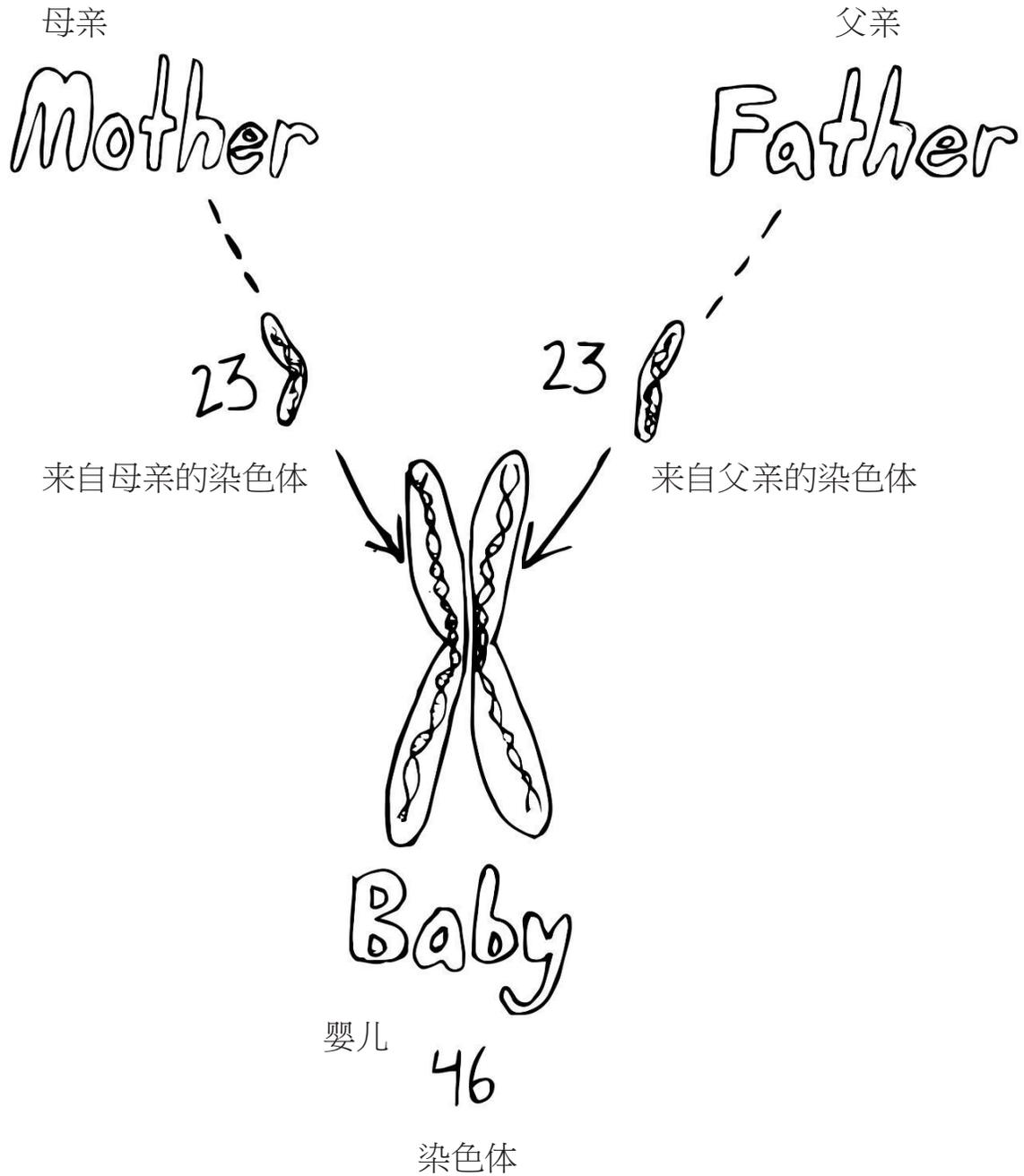
基因是由多块父母传给子女的 DNA 组成，代表了子女的特质或特征，例如：发色和生长情况。

染色体是细胞的一部份，内含有基因，而细胞则是身体的最小的单位。



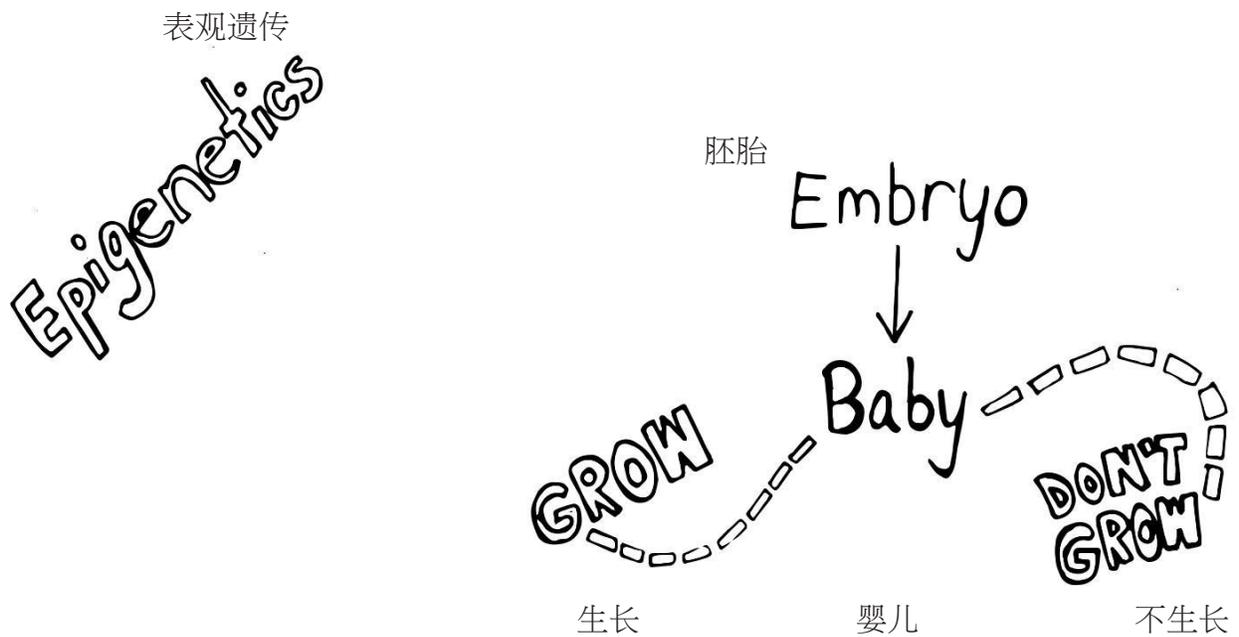
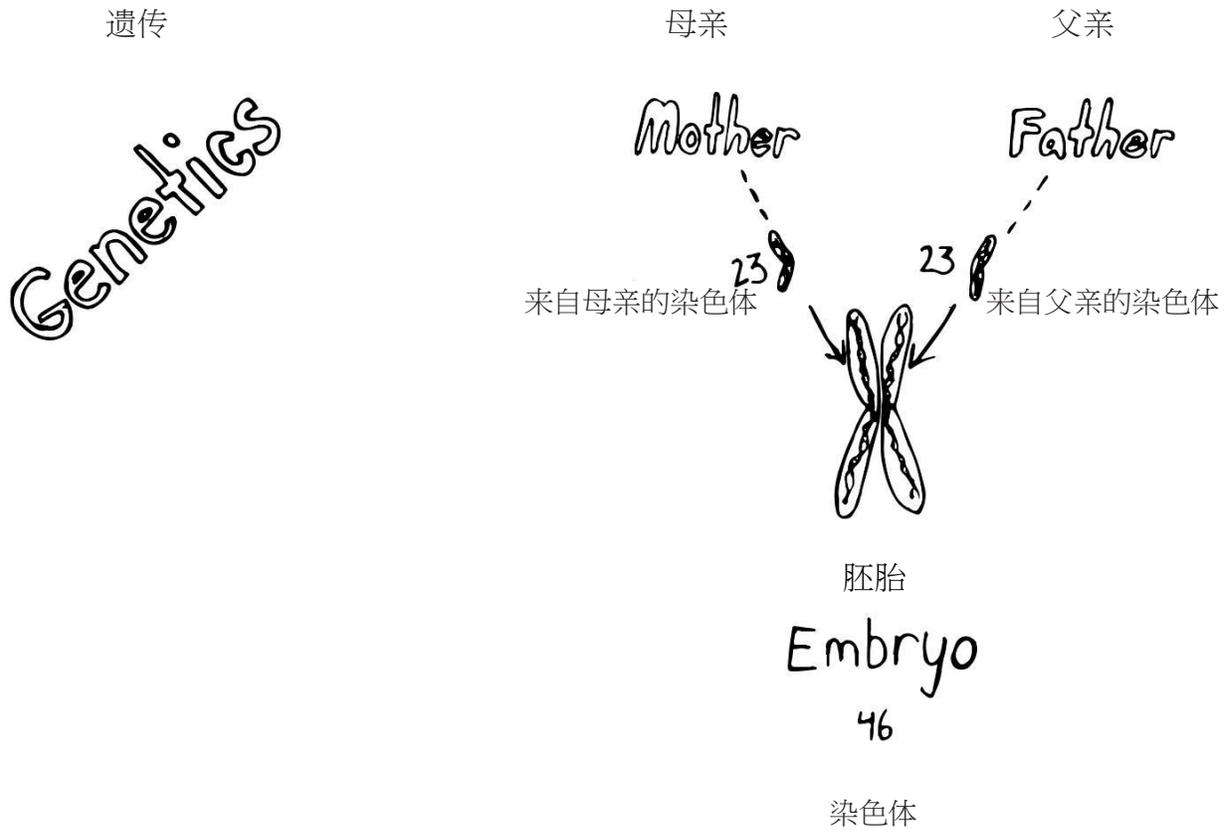
遗传学简介

子女会从父母两方各继承 1 组染色体。通常子女都会从每方各继承 23 条染色体，共 46 条染色体。



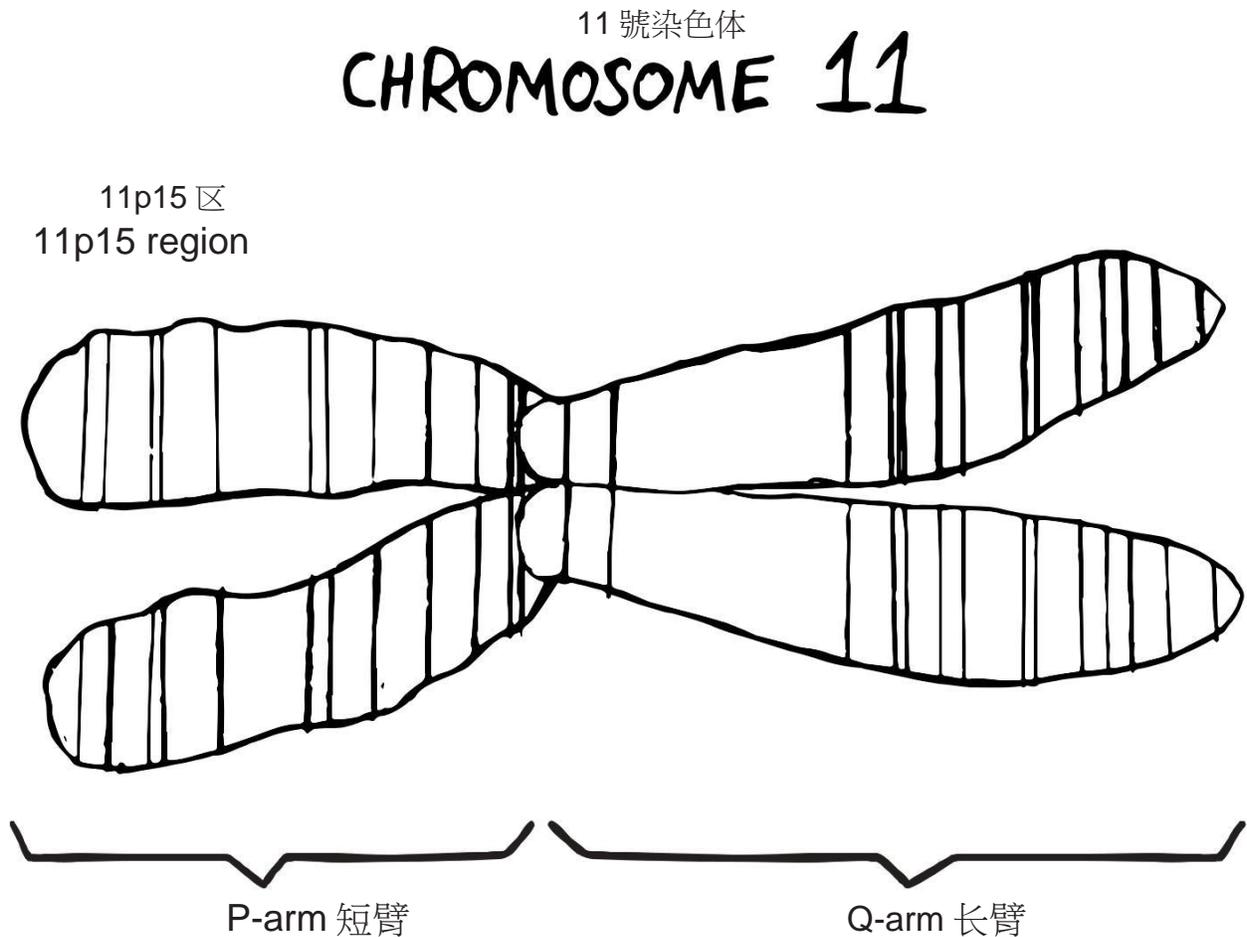
遗传学简介

遗传学是母亲和父亲将基因传给子女过程的研究。表观遗传学则研究基因功能的转变，某些基因可能会表现某些特点出来，有些却不会。表观遗传转变会在胚胎变成婴儿时发生。



BWS 的遗传与表观遗传

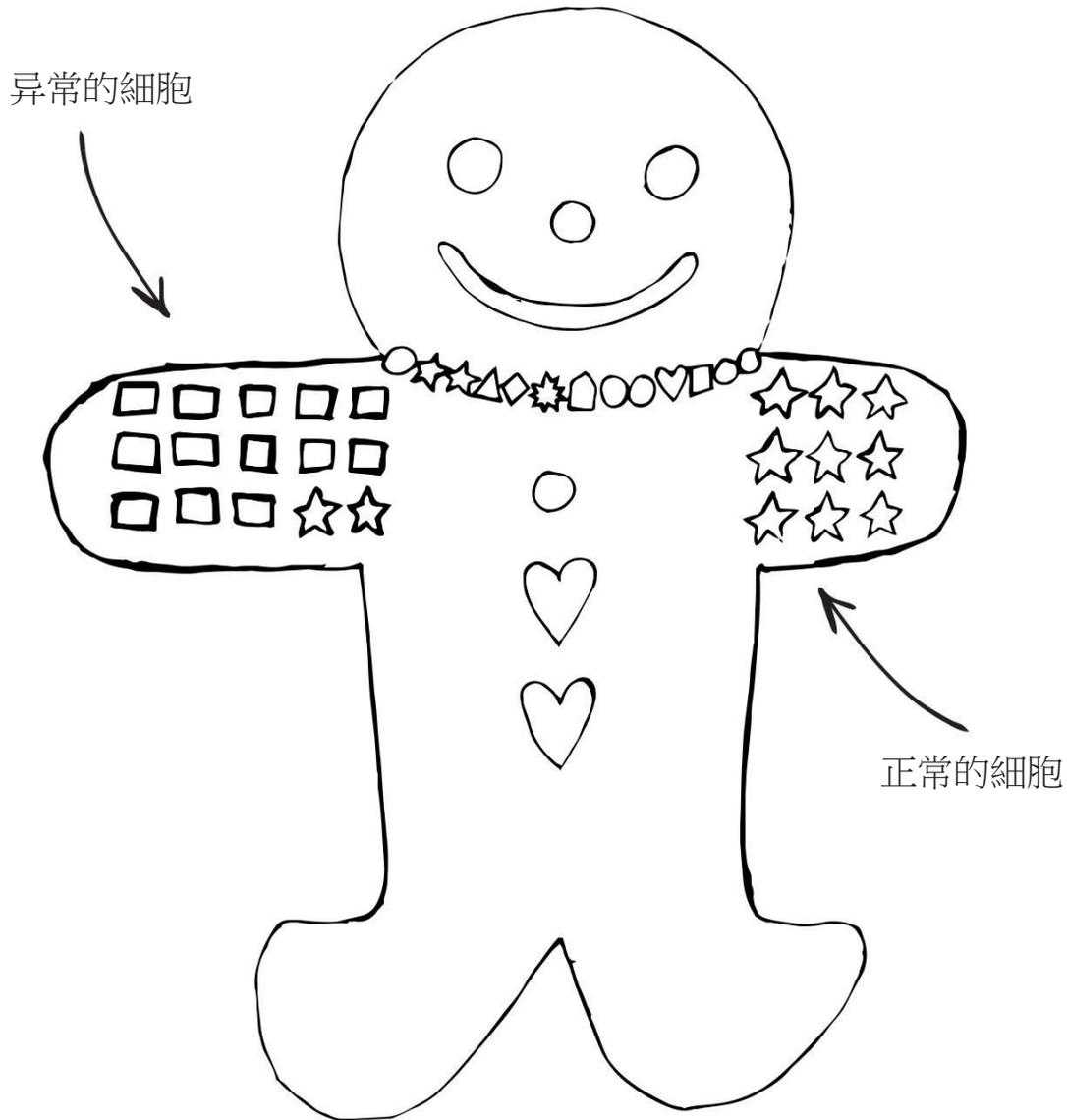
贝克威斯韦德曼氏症 (BWS) 是由于 11 号染色体其中一个区域有 1 个或多个基因发生转变而出现，该区域就是 11 p15 区。这特定的染色体区域控制生长，所以贝克威斯韦德曼氏症是一种过度生长的疾病。这种转变大多只会发生在某些细胞上，并非全部细胞。



这是在显微镜下的 11 号染色体，分为短臂(P-arm)和长臂(Q-arm)。

BWS 的遗传与表观遗传

11 号染色体的遗传转变大多只会在某些细胞中出现，并非出现在身体上的每个细胞。这种情况叫镶嵌现象(mosaicism)，意思是身体部份细胞有正常的 11 号染色体，而其余细胞则有异常的 11 号染色体。部份细胞的染色体与其他细胞的不同就形成了贝克威斯韦德曼氏症的特征。

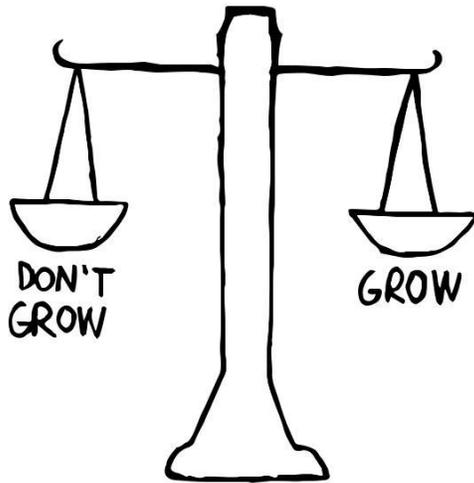


BWS 的遗传与表观遗传

贝克威斯韦德曼氏症婴儿的生长情况与正常生长的婴儿不同。左边的图显示一位典型孩子如何在刺激生长和限制生长的基因中取得平衡，右边的图显示贝克威斯韦德曼氏症孩子在刺激生长和限制生长的基因出现失衡。

正常生长

NORMAL GROWTH

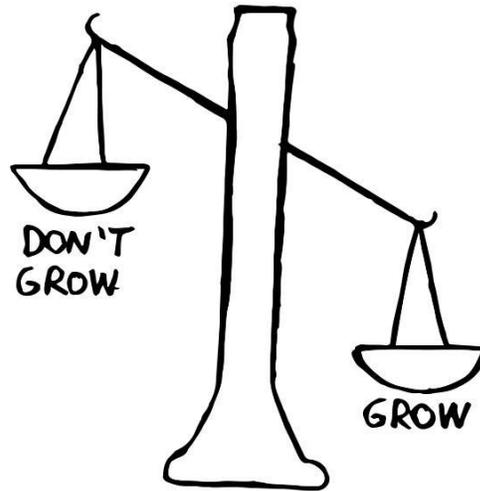


生长

不生长

贝克威斯韦德曼氏症

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME



生长

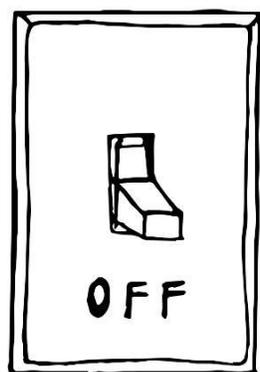
不生长

BWS 的遗传与表观遗传

每个人都有 2 条 11 号染色体，1 条来自母亲，另 1 条来自父亲。孩子收到的每一条染色体均不一样，因为某些控制生长的基因可以表现出来，其他则不可以。

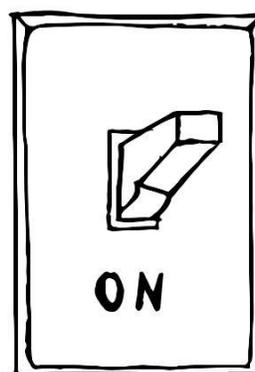
这过程名为基因印记，是由甲基化形成。甲基化是染色体上的印记，就像染色体的开关，可以令到某个基因开或关。当甲基化开，代表信号就是开，甲基化关，信号则是关。婴儿可以平衡这些开关，就能以正常速度生长。

甲基化 Methylation



GENE
NOT
EXPRESSED

关
基因不显现



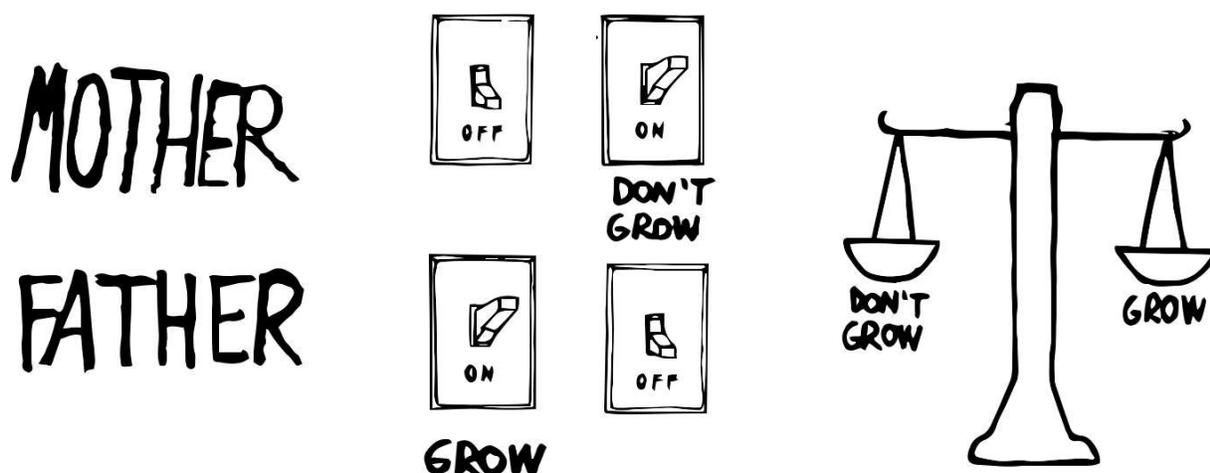
GENE
EXPRESSED

开
基因显现

患有贝克威斯韦德曼氏症小孩的 11 号染色体出现异变，他们与没有患病的小孩在甲基化的开关上会有不同。现时已知有数种 11 号染色体上的异变会造成贝克威斯韦德曼氏症。

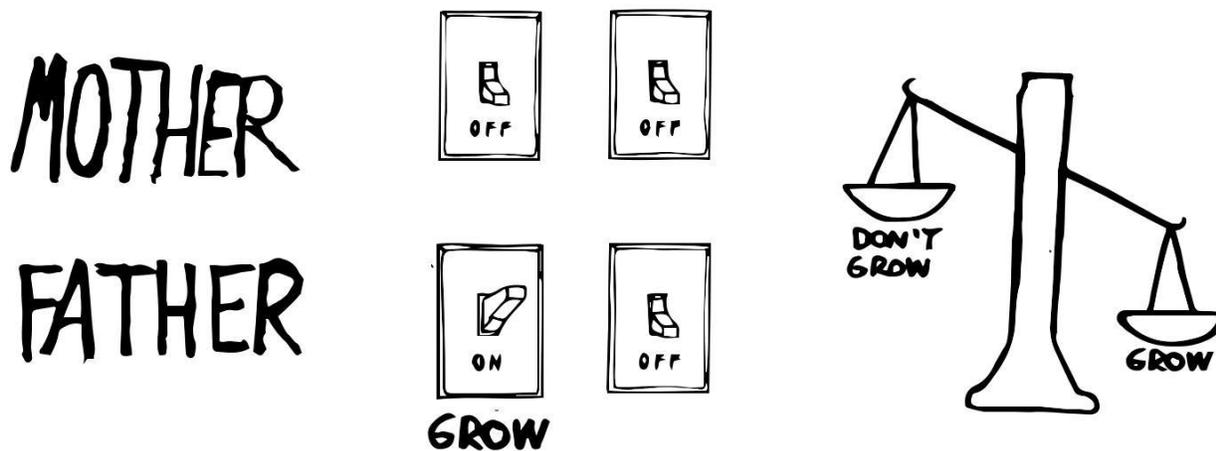
BWS 的遗传与表观遗传

正常情况下，小孩会在刺激生长的基因和限制生长的基因中取得平衡。基因上会出现印记，因此母亲的基因会显示「不生长」的信号，父亲的基因会显示「生长」的信号。

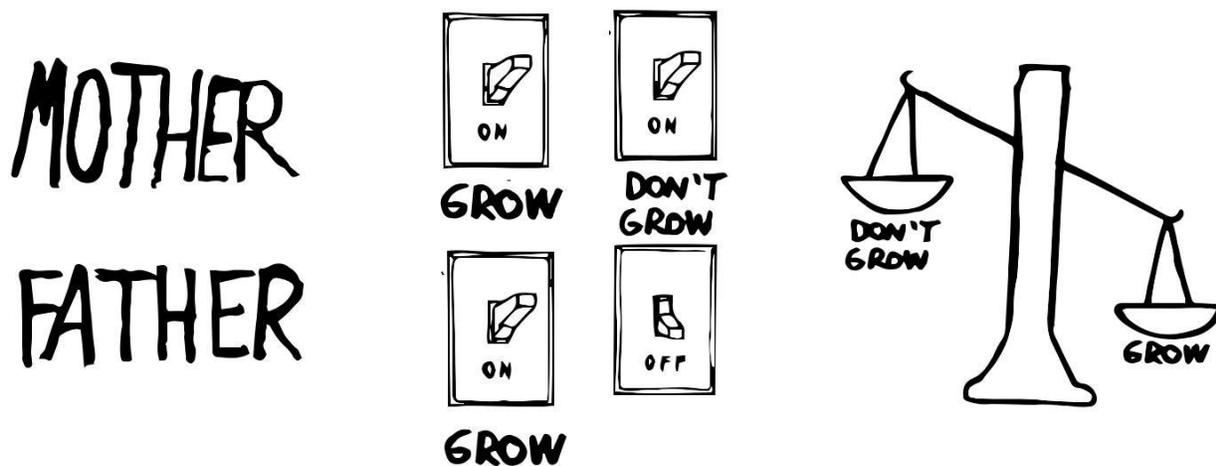


有些 11 号染色体的异变会导致贝克威斯韦德曼氏症，这些异变包括：

IC2, LIT1, KvDMR, 甲基化不足



IC1, H19DMR, 甲基化过剩



父源单亲二体症(puPD11)

MOTHER

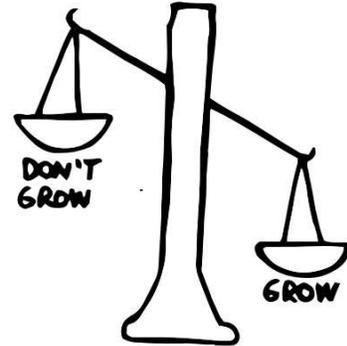


GROW

FATHER



GROW



CDKN1C 异变

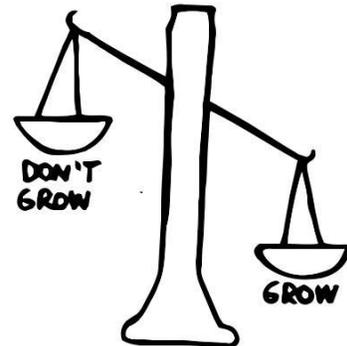
MOTHER



FATHER



GROW

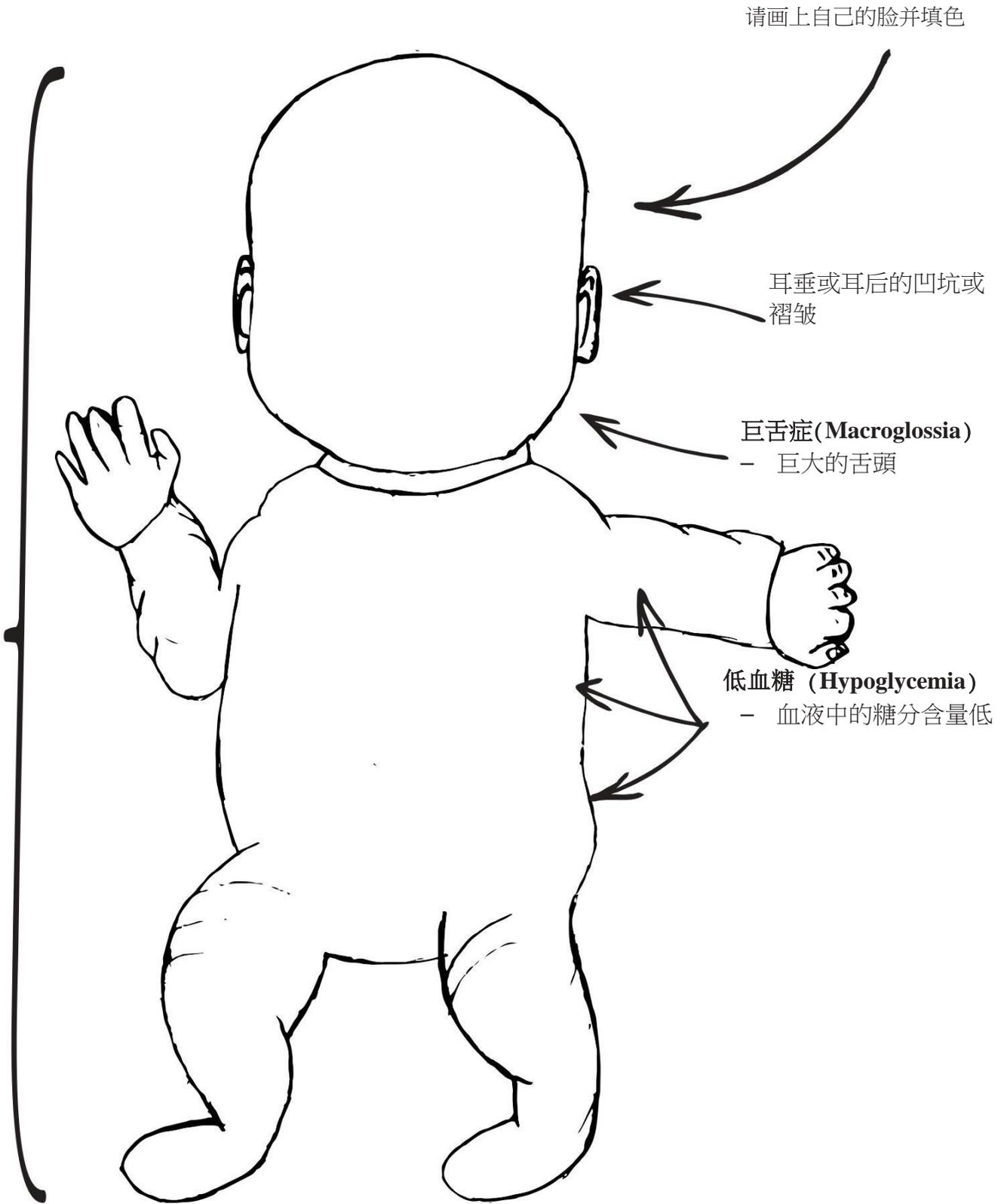


有些罕见异常情况亦会发生，例如重复、不足、或染色体重新排序，导致「生长」的信号增加或「不生长」的信号减少。

BWS 的遗传与表观遗传

贝克威斯韦德曼氏症小孩身体上会出现一些异常情况:

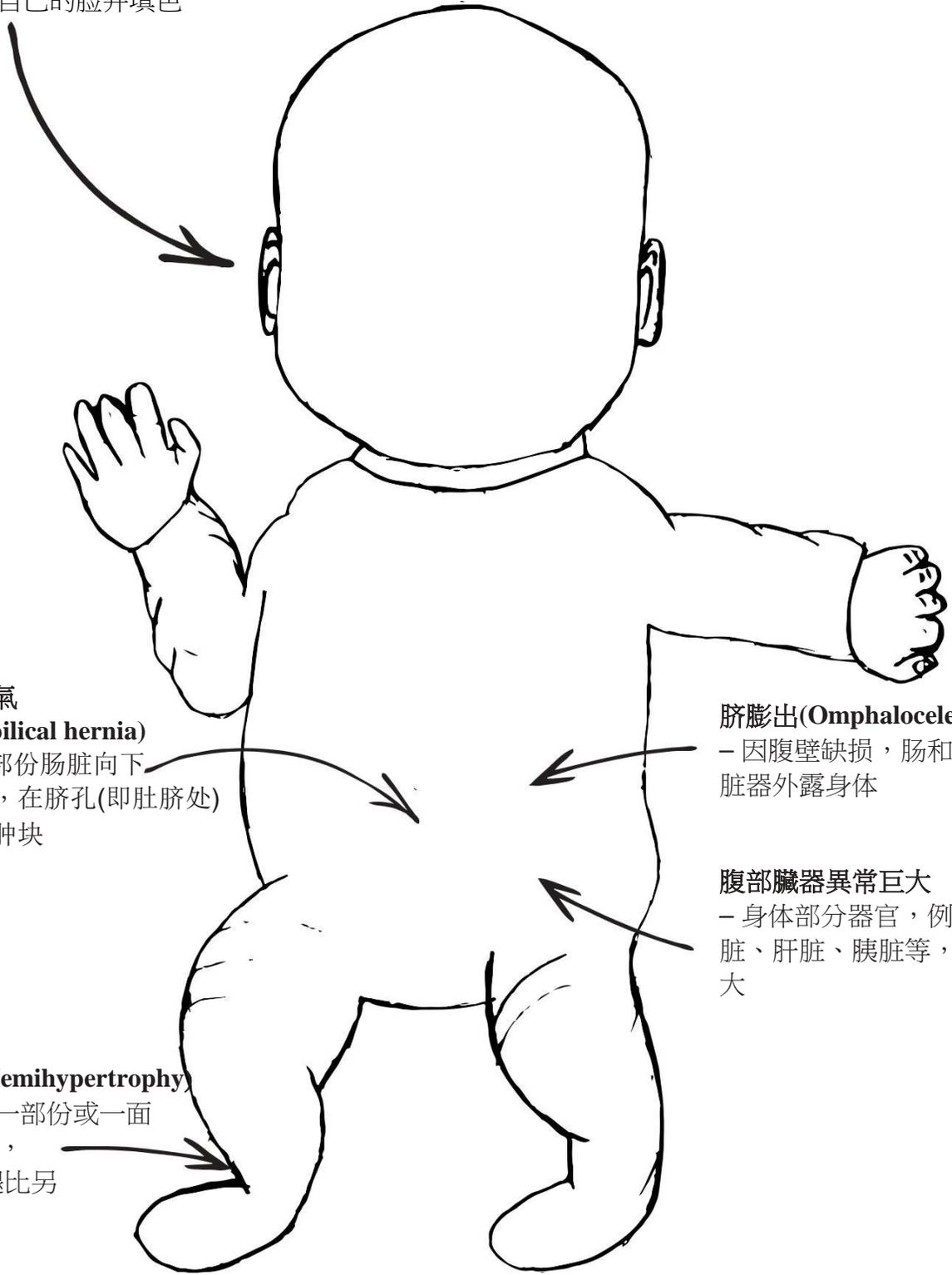
巨婴——出生时身高过高或体重过重



BWS 的遗传与表观遗传

贝克威斯韦德曼氏症小孩身体上会出现一些异常情况：

请画上自己的脸并填色



脐疝气

(Umbilical hernia)

— 当部份肠脏向下推进，在脐孔(即肚脐处)凸起肿块

脐膨出(Omphalocele)

— 因腹壁缺损，肠和其他腹部脏器外露身体

腹部脏器异常巨大

— 身体部分器官，例如：肾脏、肝脏、胰脏等，会比正常大

半邊肥大(Hemihypertrophy)

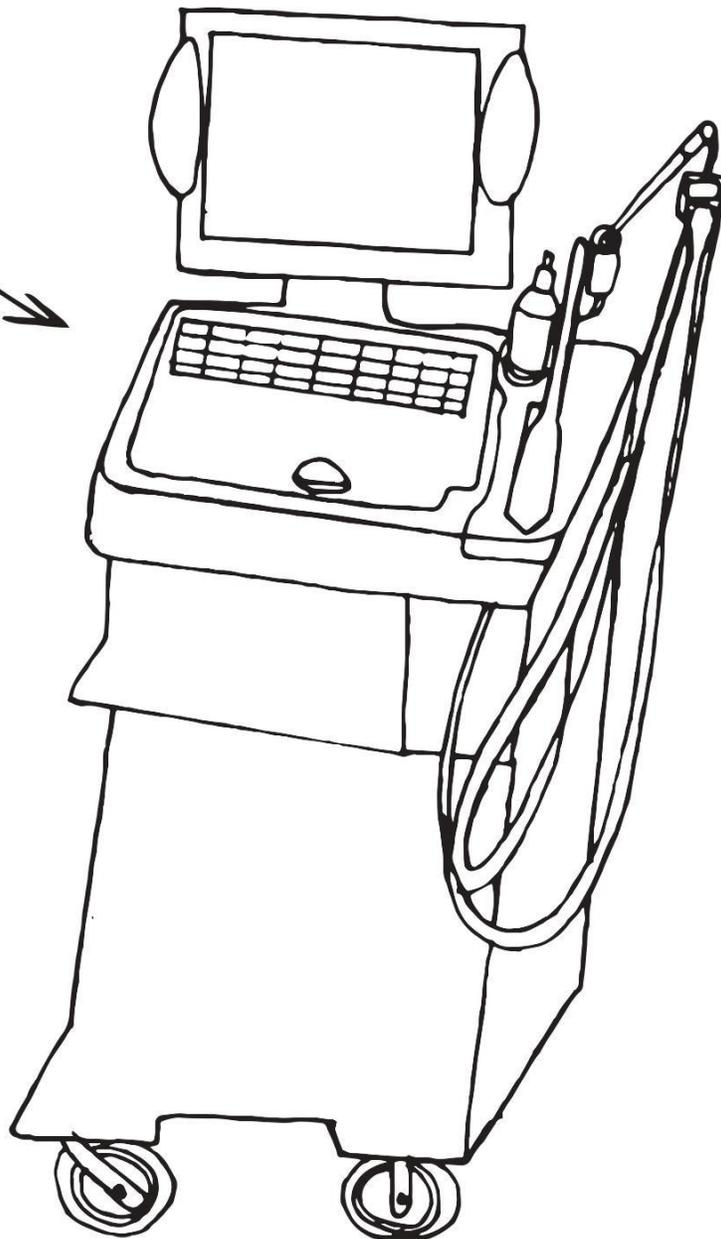
— 当身体的一部份或一面比另一面大，例如：一条腿比另一条腿大

BWS 的管理

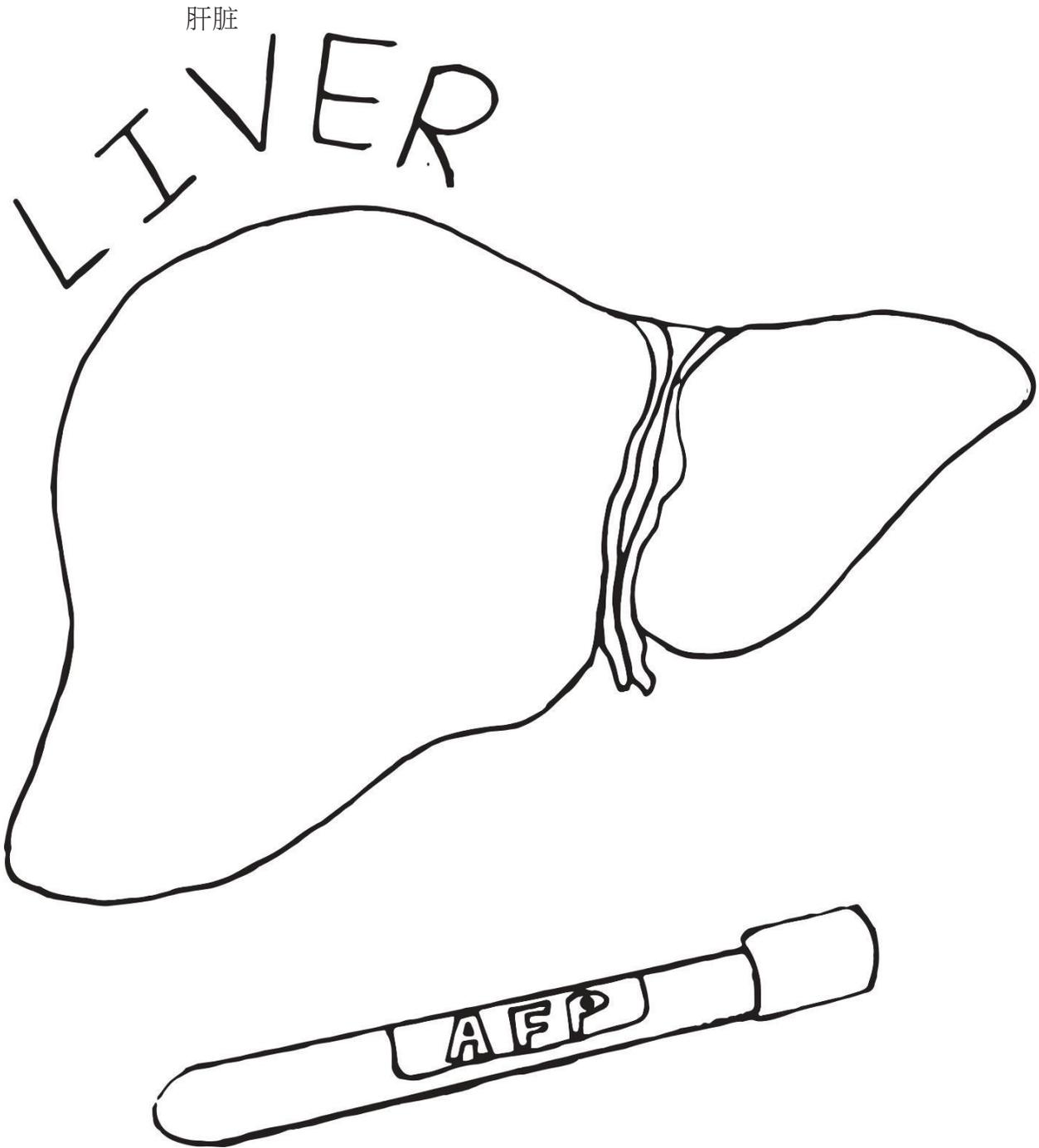
患有贝克威斯韦德曼氏症的小孩出现肿瘤的风险比其他人高，所以需要进行定期检查。

医生会向孩子建议2种检查肿瘤的方法：腹部超声波检查及血液测试。血液测试会量度 α -胎儿蛋白(AFP)的浓度。

超声波仪器



腹部超声波检查是利用声波探测内脏器官的情况，以影像显示结果。



α -胎儿蛋白(Alpha-fetoprotein, AFP)是一种胎儿和婴儿会从肝脏释放的蛋白。高浓度的 AFP 会由肝母细胞瘤(Hepatoblastoma,一种肝肿瘤)细胞释放,而刚出生的婴儿大多会有较高浓度的 AFP,之后会逐渐趋向正常。监察浓度的趋势很重要。AFP 测试应由熟悉贝克威斯韦德曼氏症的儿科医生、遗传学家或儿童肿瘤科医生进行和监察。

BWS 的管理

有些患病儿童或需要由其他专科医生安排诊治。

这些 专科医生包括：

内分泌科医生 -
负责治疗小孩的低血糖问题

遗传学家 -
负责临床诊断、
进行测试和协调护理方案

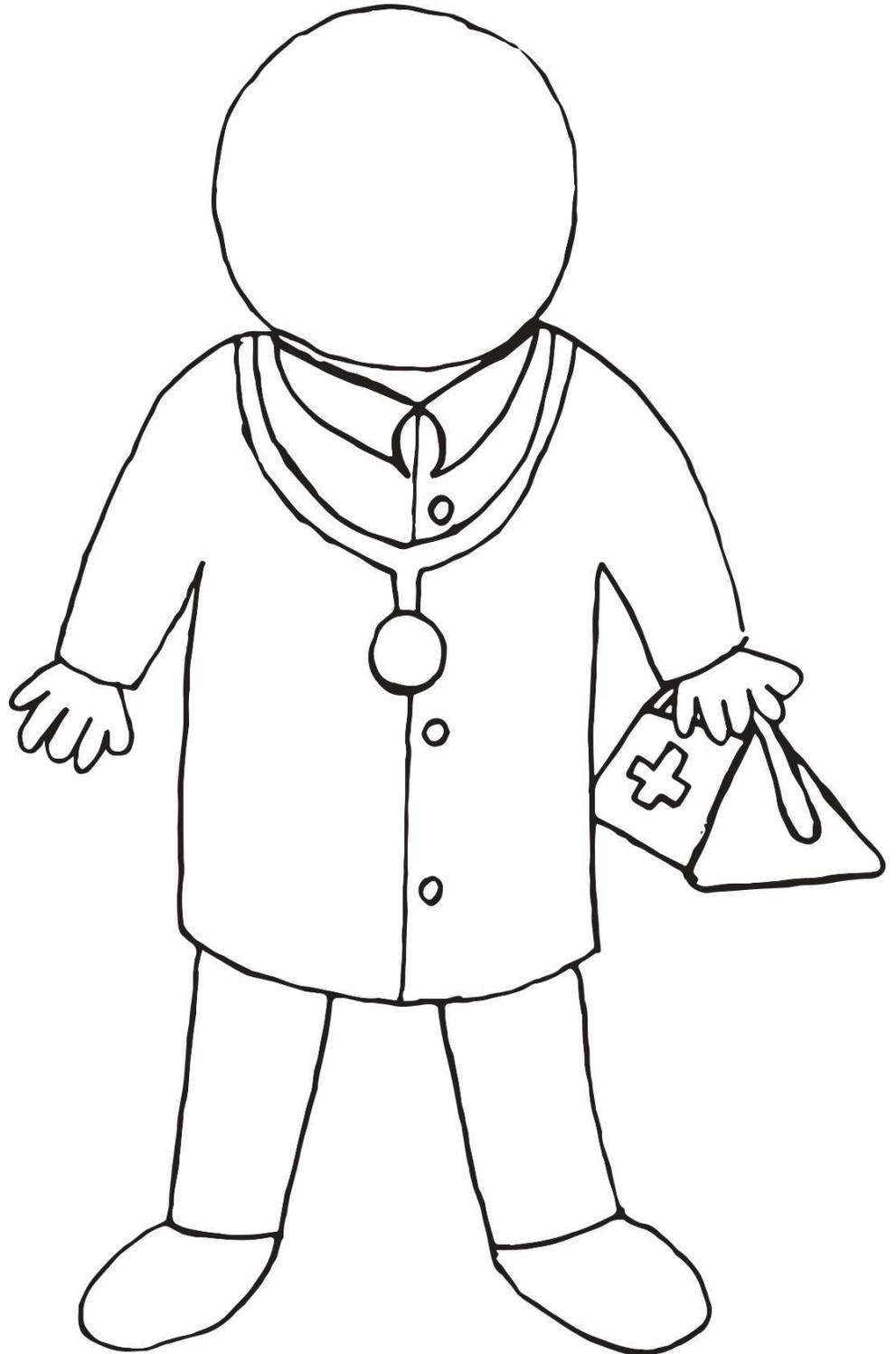
肿瘤专家 -
负责预防、诊断、治疗肿瘤，
并审查肿瘤测试结果

骨科医生 -
负责有骨骼异常的小孩，
例如：腿骨的尺寸有差异

儿科医生 -
负责治疗婴儿和小孩

整形外科医生 -
负责治疗有巨舌症的小孩

胸肺科医生 -
负责呼吸异常的小孩



词汇表

腹部超声波检查 (Abdominal ultrasound)

利用声波探测内脏器官的情况，以影像显示结果

α-胎儿蛋白 (Alpha-fetoprotein)

一种胎儿和婴儿会从肝脏释放的蛋白

细胞 (Cells)

身体内最小的单位，所有生物的最基本单位

染色体 (Chromosomes)

是细胞的一部份，内含基因

11号染色体的11p15区

(11p15 on chromosome 11)

一个可以控制生长的特定染色体区域

脱氧核糖核酸 (DNA)

一种可以让父母传递基因给子女的物质

内分泌科医生 (Endocrinologists)

医生负责治疗小孩的低血糖问题

器官异常巨大 (Enlarged abdominal organs)

身体的器官，例如：肾脏、肝脏、胰脏等，会比正常大

表观遗传学 (Epigenetics)

研究基因功能的转变，某些基因可能会或不会将特点显现，表观遗传转变就会在胚胎变成婴儿时发生

基因 (Genes)

由父母传给他们的子女，代表了他们的特点或特征，例如：发色或生长情况。

遗传学家 (Geneticists)

医生负责临床诊断、进行测试和协调护理

遗传学 (Genetics)

母亲和父亲将基因传给子女过程的研究

半边肥大 (Hemihypertrophy)

当身体的一部份或一面比另一面大，例如：一条腿比另一条腿大

低血糖 (Hypoglycemia)

血液中的糖分含量低

巨舌症 (Macroglossia)

舌头巨大

巨婴 (Macrosomia)

出生时身高过高或体重过重

甲基化 (Methylation)

DNA 留下 铭印或印记，令基因会「开」或「关」

镶嵌现象 (Mosaicism)

身体部份细胞有正常的 11 号染色体，而身体其余细胞则有异常的 11 号染色体

脐膨出 (Omphalocele)

肠和其他腹部脏器外露身体

肿瘤专家 (Oncologists)

医生负责预防、诊断、治疗肿瘤，并审查肿瘤测试结果

骨科医生 (Orthopedists)

医生负责有骨骼异常的小孩，例如：腿骨的尺寸有差异

儿科医生 (Pediatricians)

医生负责治疗婴儿和小孩

整形外科医生 (Plastic Surgeons)

医生负责治疗有巨舌症的小孩

胸肺科医生 (Pulmonologists)

医生负责呼吸异常的小孩

脐疝气 (Umbilical hernia)

当部份肠脏向下推进，在脐孔(即肚脐处)凸起肿块

索引

腹部超声波检查 ... 14
 α - 胎儿蛋白 (AFP) ... 14, 15

细胞 ... 3, 7
染色体 ... 3-7, 9, 10, 11
染色体 11 的 11p15 ... 6

脱氧核糖核酸 (DNA) ... 2, 3, 4, 10, 11

内分泌科医生 ... 16
器官异常巨大 ... 13
表观遗传学 ... 5

基因 ... 2-6, 8, 9, 10
遗传学家 ... 15, 16
遗传学 ... 5

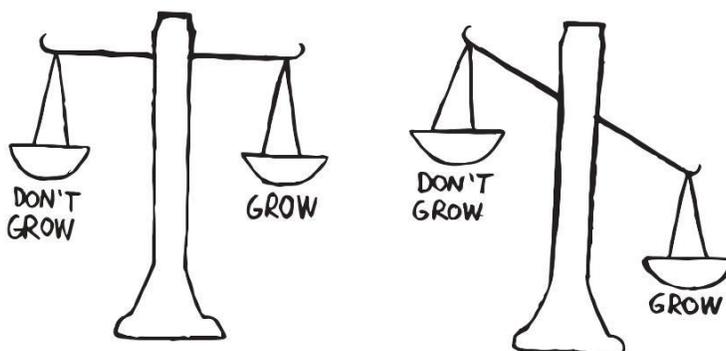
半边肥大 ... 13
低血糖 ... 12, 16

巨舌症 ... 12, 16
巨婴 ... 12
甲基化 ... 9
镶嵌现象 ... 7

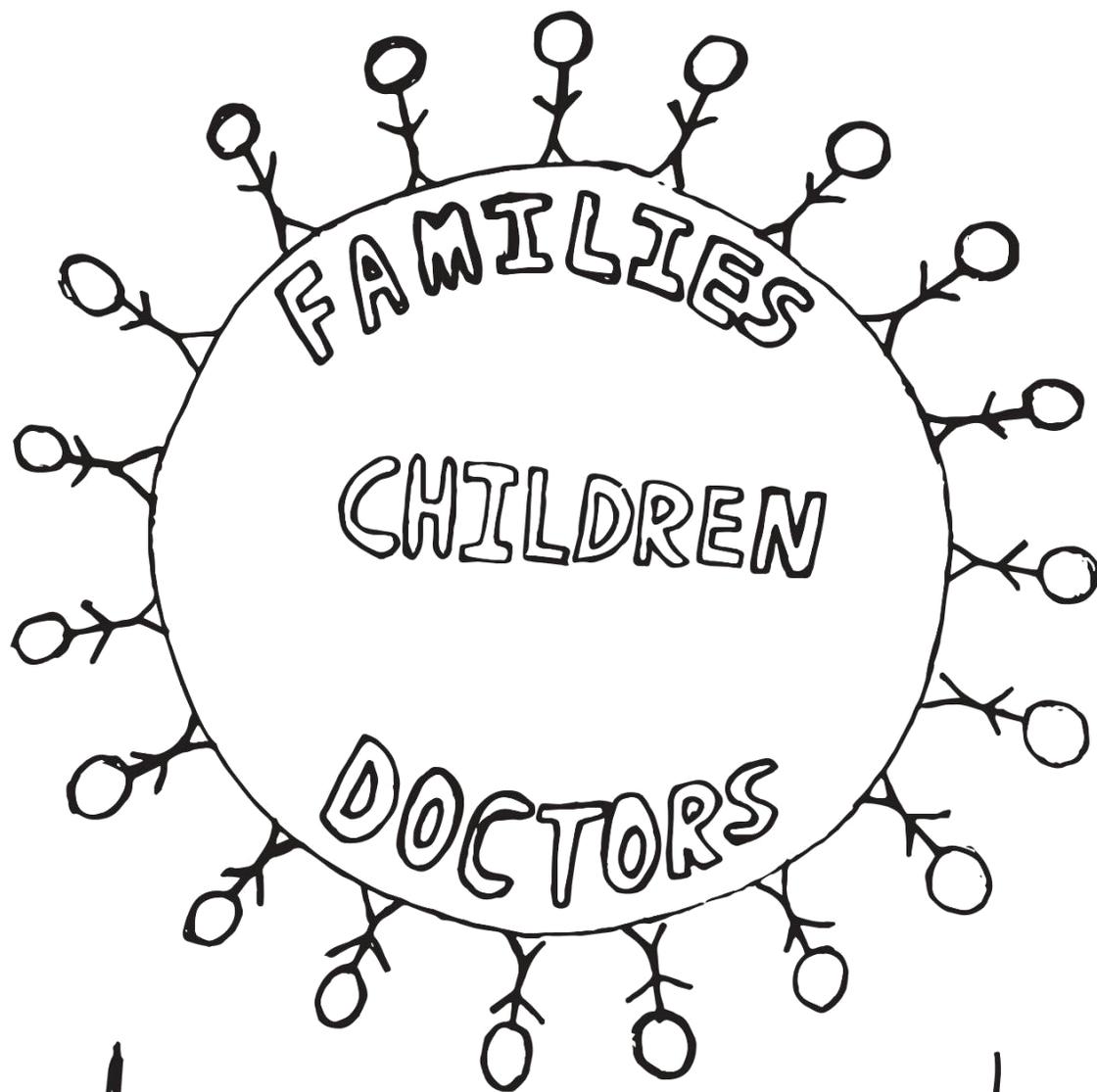
脐膨出 ... 13
肿瘤专家 ... 15, 16
骨科医生 ... 16

儿科医生 ... 15, 16
身体异常 ... 12, 13
整形外科医生 ... 16
胸肺科医生 ... 16

脐疝气 ... 13



Let's work together



to spread
BWS awareness



The Children's Hospital of Philadelphia[®]
RESEARCH INSTITUTE

3615 Civic Center Boulevard
Philadelphia, PA 19104
215.590.3800

www.research.chop.edu

Jenn Kalish, MD, PhD,
儿科助理教授
人类遗传学系
儿童癌症研究中心
贝克威斯韦德曼氏症名册
费城儿童医院
BWS@chop.edu