

綜合遺傳性眼科門診

綜合遺傳性眼科門診是一個專為患有遺傳性眼疾的病人及其家庭提供一站式服務的診所。這個跨專科門診由眼科醫生、臨床遺傳學家、視光師、遺傳輔導員和護士組成，共同提供評估和診治。我們接受來自公立醫院和私家眼科醫生的轉介。如有需要，我們會為病人安排基因檢測，並由團隊討論報告結果，以便進行後續的輔導和治療。

專業醫療團隊包括：

- 眼科醫生
- 臨床遺傳學家
- 遺傳輔導員
- 遺傳科護士

眼部疾病是否具有遺傳性？

遺傳因素在多種眼部疾病的發展中扮演重要角色。有些眼疾在出生時就已存在，影響眼睛的某些部位，而有些眼疾則較遲才出現。這些眼疾可能在家族中遺傳，也可能僅影響家族中的單一成員。儘管我們未必能確定具體的遺傳原因，但對遺傳性眼疾的理解正不斷提升。綜合遺傳性眼科門診致力擴展我們對遺傳性眼疾的認識，並優化其後續管理。透過相關眼疾的基因診斷，我們可以進一步了解疾病的預計後續發展、為家族成員進行篩查、提供生育指導、進行醫學監察，並探索靶向治療的可能性。

可能由遺傳原因引起的眼部疾病包括：

- 視網膜色素病變
- 萊伯氏先天性黑矇症
- 遺傳性黃斑失養症，如斯特格病變
- 血管視網膜病變，包括諾里氏症
- 眼前房發育不良，如彼得氏異常
- 眼球缺損
- 無虹膜症
- 先天性白內障
- 先天性高度屈光不正
- 視神經病變 / 萎縮
- 以眼病為主要表徵的多系統疾病，如眼睛皮膚白化症、尤塞氏綜合症、史蒂克勒氏症



尋求專業評估

- ▶ 在到訪綜合遺傳性眼科門診之前，眼科醫生和視光師會為病人進行詳細的眼部檢查，這是判斷最合適基因檢測方案的關鍵。我們的專業醫療團隊將提供遺傳評估和遺傳諮詢服務，他們會共同為受遺傳性眼疾影響的個人和家庭提供相關的資訊和支援。透過遺傳諮詢，您可以更深入地了解遺傳性眼疾，以及這些疾病可能對您的孩子和其他家庭成員造成的影響。

就診前準備

1. 在您到綜合門診就診前數週，我們可能會與您聯繫，安排您的家人在就診當天進行眼科篩查。其眼部檢查結果可能有助制定您進一步的檢查計劃
2. 如子女未滿 18 歲，就診當天必須由父母或法定監護人陪同
3. 收集與眼部疾病相關的個人和家族病史
4. 攜帶其他相關的醫療文件（如私人眼科診所或驗光師的眼部評估報告等）
5. 準備您希望向醫護人員詢問的問題清單
6. 就診當天請攜帶病人的身份證明文件（如香港身份證、出世紙或護照）如病人未滿 18 歲，需出示病人之父母 / 監護人的身份證明文件（如香港身份證或護照）

如有其他查詢，歡迎您聯絡我們。

醫學遺傳科

門診地址： 香港九龍九龍灣承昌道一號

香港兒童醫院 B 座一樓

專科門診

辦公室電話： 5741 3186

香港兒童醫院 醫學遺傳科及眼科 – 綜合遺傳性眼科門診

二零二四年八月

香港兒童醫院
Hong Kong Children's Hospital

綜合遺傳性 眼科門診

