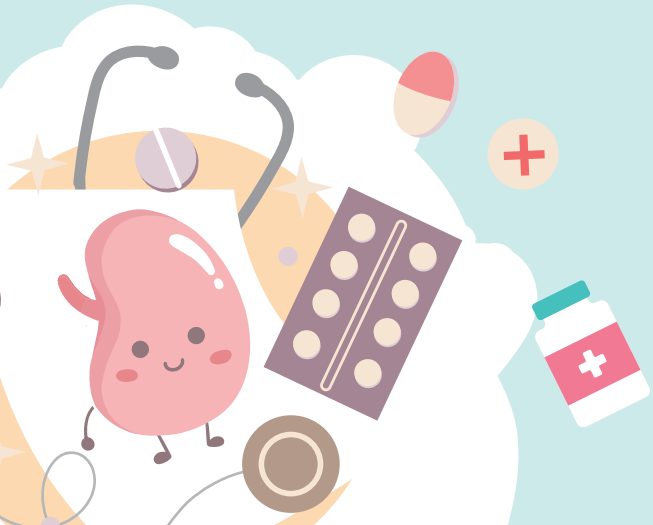
遺傳性腎科門診

多項研究證實基因突變會導致各種腎臟和泌尿系統的異常發育。這些疾病有可能在家族中遺傳，也可能僅影響家族中的單一成員。某些腎科異常情況在出生時就已存在，而有些影響則較遲才出現。

找出致病基因有助醫療團隊為病人提供更個人化的治療和跟進。透過基因診斷，我們期望能夠確定罕見疾病的成因、進一步了解疾病的病理、及早察覺細微的症狀、監察潛在併發症，並為病人提供生育指導和產前診斷/胚胎植入前的基因診斷。

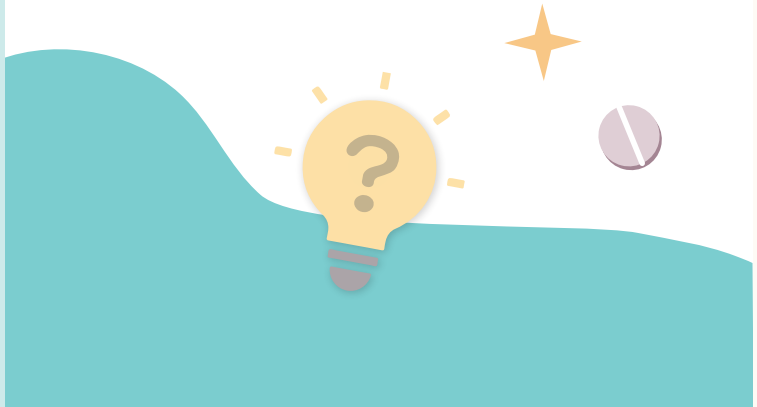
一些罕見的基因發現或能以未知的方式影響病人的腎臟和泌尿系統發育。醫療團隊會於門診為病人提供詳細的臨床檢查，以助確定這些發現能否解釋病人的症狀。儘管未必能確定某些疾病的具體遺傳原因，但我們正不斷加深對這些疾病的理解。



遺傳性腎科門診專為懷疑或已經確診遺傳性腎臟和泌尿道疾病的病人及其家庭提供一站式服務。我們接受來自公立醫院和私家醫生的轉介。這個跨專科門診由香港兒童醫院腎科團隊的兒科醫生、臨床遺傳學家、遺傳輔導員和護士組成，共同為有需要的病人提供適當的臨床評估、基因檢測及遺傳輔導服務，以便建議後續的治療和跟進。

專業醫療團隊包括：

- 腎科團隊的兒科醫生
- 臨床遺傳學家
- 遺傳輔導員
- 專科護士



可能由遺傳引起的腎科疾病包括：

- 先天性腎臟及泌尿系統異常(CAKUT)
- 腎囊腫
- 家族性血尿
- 亞伯氏綜合症和其他遺傳性腎病
- 先天性腎病症候群
- 類固醇抗藥性腎病綜合症
- 腎臟纖毛病變
- 尿毒溶血症候群
- 或其他已知的遺傳性腎科疾病

*此列表未能盡錄所有情況，僅供參考。如懷疑自己患有遺傳性腎科疾病，請聯絡您的醫生。

尋求專業評估

在到訪遺傳性腎科門診期間，我們的兒科醫生會為病人進行詳細檢查，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，並會共同為個人和家庭提供相關資訊和支援。透過遺傳諮詢，您可以更深入地了解遺傳性腎科疾病，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. 如子女未滿18歲，就診當天必須由父母或法定監護人陪同
2. 收集個人和家族病史
3. 攜帶其他相關的醫療文件
4. 準備您希望向醫護人員詢問的問題清單
5. 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）

如果有其他查詢，
歡迎您聯絡我們。

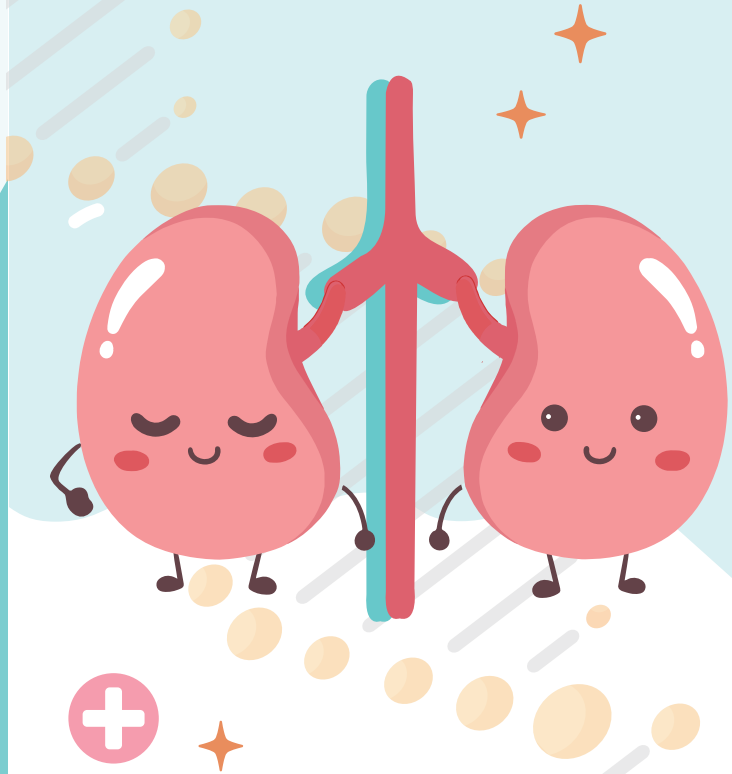
香港兒童醫院
兒童及青少年科腎科中心
醫學遺傳科
香港九龍九龍灣承昌道一號
香港兒童醫院B座一樓專科門診

辦公室電話：5741 3186

香港兒童醫院 醫學遺傳科及腎科-遺傳性腎科門診
二零二五年八月

香港兒童醫院
Hong Kong Children's Hospital

遺傳性腎科門診



醫學遺傳科遺傳及基因組學診所