

如何解讀檢測報告結果

結果可以分為以下兩種：



發現基因變異：

- 顯示您遺傳了與家族健康狀況相關的基因變異
- 表示在未來可能出現相關症狀
- 但檢測結果不能確定何時出現相關症狀或對您的影響程度



沒有發現基因變異：

- 顯示您沒有遺傳家族已知的相關基因變異
- 意味著您出現相關健康狀況的可能性與大眾相若

基因檢測之後的安排：

- 與專科醫生見面：轉介至神經內科或其他相關專科作觀察
- 健康監察：安排定期覆診，以盡早發現早期臨床表現，及早作出適切安排
- 家庭規劃：討論您或您家人的生育規劃，包括胚胎植入前基因檢測（PGT）或產前診斷
- 家庭篩查：如有需要，我們可為有機會受影響的家人安排進一步檢驗

關於預測性基因檢測的考慮

得知基因狀況的心理負擔

- 得知自己的基因狀況可能帶來心理壓力

職涯規劃

- 檢測結果可能影響您的工作選擇或長遠目標
- 有些人可能擔心受到歧視，或影響日後是否能繼續工作

生育規劃

- 有可能將相關的基因變異傳給子女
- 對孩子未來健康狀況的不確定性可能帶來心理壓力
- 可考慮不同的生育選擇，包括輔助生育及胚胎植入前基因檢測，或產前診斷



如果有查詢，歡迎您聯絡我們：

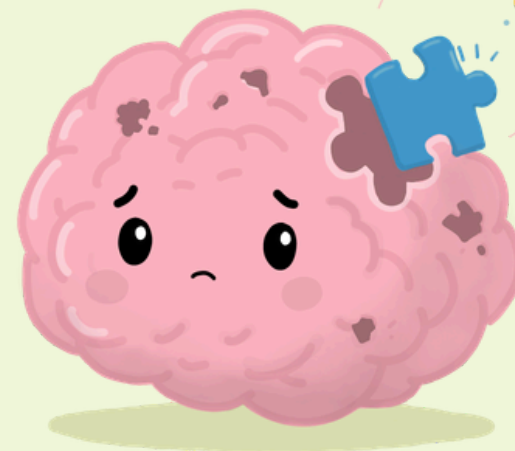
醫學遺傳科

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

DCG-NDD predictive testing Aug 2026



香港兒童醫院
Hong Kong Children's Hospital



遺傳性神經退化性疾病的預測性檢測

醫學遺傳科

什麼是神經退化性疾病？

神經退化性疾病是導致腦部或脊髓內的神經細胞隨時間逐漸喪失功能的一類健康狀況。部分此類疾病與特定基因變異有關，並可能在家族中遺傳。常見例子包括：肌萎縮性側索硬化症（ALS）、脊髓小腦萎縮症（SCA）、亨廷頓舞蹈症（HTT）、家族性普里昂症、早發性家族性阿茲海默症（EOFAD），以及早發性帕金森症。

神經退化性疾病通常在成年後出現臨床表現，但出現的年齡及嚴重程度因人而異，即使在同一家族內亦可能有所不同。

因此，及早了解攜有相關基因變異的可能性，有助在症狀出現前作出適切的健康安排及人生規劃。

誰適合接受預測性基因檢測？

神經退化性疾病預測性基因檢測適用於有機會遺傳家族已知的基因變異，但目前尚未出現相關症狀的人士。

預測性基因檢測能告訴您什麼資訊？

✓ 檢測能夠告訴您：

- 是否遺傳了家族中已知的特定基因變異
- 日後出現相關健康狀況的機率

✗ 檢測不能告訴您：

- 是否一定會出現相關的症狀（部分基因變異並非每位攜帶者都會出現相關表徵）
- 具體的臨床表現
- 出現症狀的時間或健康狀況的變化速度

檢測前將會討論的議題

預測性檢測是個人的重要決定。我們建議您在決定接受檢測前與遺傳科醫生、遺傳輔導員及您的家人商討以下事項：

- 涉及的基因與相關健康狀況的特徵
- 基因變異的遺傳模式及外顯率
- 可能出現的檢測結果
- 預計所需時間及檢測費用
- 保險：部分保險公司在評估保障範圍時，可能會考慮基因檢測結果
- 對人際關係的影響：檢測結果可能影響您與伴侶、家人的關係，或日後的生育計劃

基因檢測流程

1. 第一次門診

- 接受醫學遺傳科醫生或遺傳輔導員的專業諮詢
- 探討基因檢測可能帶來的影響
- 進行首次抽血採樣



2. 第二次門診

- 解答您對檢測的疑問
- 再次確認您的檢測意願
- 進行二次抽血採樣以作覆核



基因檢測報告完成後

3. 檢測結果說明

- 詳細剖析檢測報告及其臨床意義
 - 如發現相關的基因變異，將安排轉介至相關專科，並討論家族篩查的選項

檢測流程將視乎臨床評估及遺傳團隊判斷而作出調整

