

什么是遗传咨询门诊

某些孕妈产前筛查（如早唐、中唐、无创 DNA 筛查）报告异常，会建议看“遗传咨询门诊”；

羊膜腔穿刺术后，羊水染色体报告上也会建议看“遗传咨询门诊”；

胎儿超声检查报告异常时，亦会建议看“遗传咨询门诊”；

当你有反复流产、死胎等不良妊娠史时，还是会建议看“遗传咨询门诊”；

当你对生育下一代有担心和疑虑时，又是建议看“遗传咨询门诊”！

也就是说，孕前和孕期为了下一代都可以来“遗传咨询门诊”，但是不要以为只有上述提到的几种情况才需要看“遗传咨询门诊”，那就太天真了！

那么，到底什么是遗传咨询？遗传咨询门诊到底是看什么的呢？



什么是遗传咨询？

由从事医学遗传的专业人员或咨询医师通过与咨询者商谈交流，就是我们常说的“摆龙门阵”，详细了解咨询者的病史资料，包括临床表现、实验室检查如染色体分析、基因检测等结果（就诊时记得带上详细病史资料）以及家系情况后，通过确定疾病的类型、遗传方式、评估患者子代再发风险及提出干预选项，使咨询者逐步认知与接受相关风险，在充分知情同意前提下自主决定与选择风险管理措施。

遗传咨询的目的是什么？

在临床遗传学、细胞遗传学、分子遗传学的基础上，及时确定遗传性疾病患者和携带者，并对其后代患病风险进行预测，商讨对应策略，从而减少遗传病儿的出生，降低遗传性疾病的发生率，提高人群遗传素质和人口质量。



遗传咨询的对象有哪些？

1. 智力障碍或发育迟滞患儿及父母；
2. 单一或多发性先天畸形及出生缺陷病患儿及父母；
3. 染色体平衡易位或有反复流产、死胎等不良妊娠史的夫妻；
4. 预产期年龄达到或超过 35 岁的高龄孕妇；
5. 产前筛查、产前诊断或新生儿筛查阳性者；
6. 原因不明的不孕不育的夫妻；
7. 原发性严重生精障碍、原发性闭经或性发育异常患者；
8. 遗传病家系的患者或其他成员；
9. 家系中存在近亲婚配情况，或近亲结婚的夫妻；
10. 准备行产前诊断的夫妻；
11. 有环境致畸物接触或暴露史；
12. 对任何其他疾病遗传因素存疑的。



我读的书多不会骗你

遗传咨询门诊就诊时，需要做哪些准备？

就诊时我们建议夫妇双方或监护人陪同患者一起咨询，同时携带既往就诊资料（包括门诊病历、住院病历等）以及已进行的所有相关检测报告，给遗传咨询医师提供全面的病史信息。这样能够使得夫妇双方或监护人能够在咨询过程中得到有效的信息、提高对遗传病的认识，寻找最佳的应对策略，最后作出自己的决定。

在咨询过程中，考虑到疾病的遗传异质性及明确亲代基因型在再发风险评估中的重要作用，需要进一步利用遗传学检查尽可能地明确病因诊断。