



遺傳病知多少

〔一〕何謂遺傳病？

在一般人心目中，遺傳病是指那些由上一代傳給下一代的疾病，但這想法不是完全正確。在醫學上，遺傳病是指生殖細胞或受精卵的遺傳物質出現異常而導致的疾病。

〔二〕是否每個遺傳病都有家族先例？

遺傳病通常會有一代傳一代的特性，但並非每個患者家族都有先例。例如有不少個案，患者的父母親以至整個家族都沒有患上同一種病，這名患者屬於家族中的首個病例。而這種情況的出現可以是由於遺傳物質在遺傳過程中產生突變而引起，亦可以是由於該病是以常染色體隱性遺傳的模式遺傳。

〔三〕遺傳病是否必定是「先天性疾病」？

「先天性疾病」是指嬰兒出生時或不久後便表現出來的疾病。有許多遺傳病是先天的，亦有許多先天性的疾病是遺傳或與遺傳有關的。但先天性疾病不一定是遺傳病；例如母親在妊娠期間受到細菌或過濾性病毒感染，又或是母親吃了某些藥物，而引致嬰兒天生殘缺或畸型。反過來說，遺傳病不一定是先天性的，有些遺傳病在出生時是完全沒有徵狀的，例如色盲和杜興氏肌營養不良便是這樣。患者略為長大後才有病徵。更有些遺傳病如亨丁頓舞蹈症通常要到成年才發病。

〔四〕「家族性疾病」是不是一定遺傳的？

家族性疾病是指一些有家族聚集現象的疾病。換句話說，在一個家庭內有不止一個家庭成員患上同一種疾病。當然，有許多遺傳病都是家族性的，因為家庭成員間擁有共同的遺傳物質。但是，家族性疾病並不一定是遺傳病，如乙型肝炎便是一個好例子；疾病出現家族聚集現象有時源自家族成員間共同的生活環境和相似的生活習慣。

遺傳病知多少



衛生署醫學遺傳服務中心

Clinical Genetic Service, Department of Health

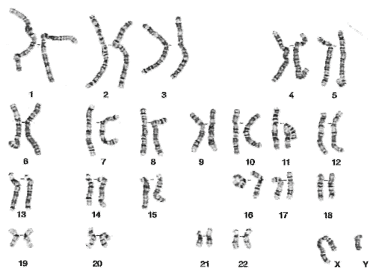


〔五〕遺傳基因 (gene) 是什麼？

遺傳基因是遺傳訊息的單元，由一段 DNA 構成。人類約有三萬個遺傳基因分佈在二十三對染色體上。每個基因都有不同的功能。由胎兒的成長，發育，到嬰兒出生後身體的新陳代謝，思想性格和繁殖等活動都是由不同基因所控制。

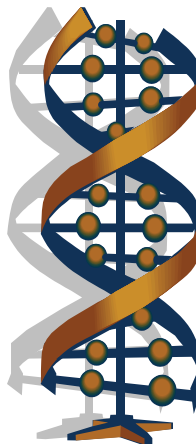
〔六〕染色體 (chromosome) 是什麼？

染色體是存在於細胞核中的遺傳物質，由 DNA 和組蛋白組成。除了一些特殊細胞，如紅血球、精子和卵子外，人體每個細胞都有廿三對染色體。其中廿二對稱為常染色體，另一對則稱為性染色體；女性有一對 X 性染色體，男性則有一條 X 和一條 Y 染色體。當染色體的數目或結構出現異常時，會出現遺傳病。如唐氏綜合症，便是由於患者的第 21 號染色體比正常多了一條，即有三條。又如特納氏綜合症便是由於女性比正常缺少了一條 X 性染色體所引致。



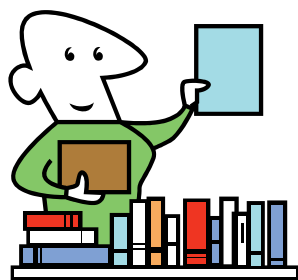
〔七〕DNA 是什麼？

DNA 是一條既長且幼的分子，呈雙螺旋狀，是由兩條分子鏈互相交纏而成。每條分子鏈由四種不同的核苷酸 (Adenine, Guanine, Cytosine, Thymine) 串成。一個基因就是一段完整的 DNA，並有其獨特的核苷酸排列次序，而這次序就決定了每個基因的遺傳訊息。如果基因的核苷酸排列次序出現異常，其所載的遺傳訊息便會失誤而引致遺傳病。



〔八〕DNA、遺傳基因、和染色體的關係

作個比喻，每條染色體是一本書，每本書有上千個不同的課題，每一個課題皆由文字寫成，這些文字便相當於 DNA，而每一個課題便相當於一個遺傳基因，一段文字寫成一個課題，正如一段 DNA 構成一個基因一樣。



〔九〕遺傳病的種類

簡單來說，遺傳病可分為以下三大類：

- 甲. **染色體異常:** 即染色體之數目或結構出現異常所導致的病，如唐氏綜合症、特納氏綜合症等。
- 乙. **單基因遺傳病:** 這是指個別遺傳基因出現異常所導致的病，如地中海貧血病和血友病。這些病是不能靠染色體檢查診斷出來的。
- 丙. **多種因素形成的病:** 其實有很多病都是由於遺傳因素加上環境因素所造成的，如糖尿病、高血壓、精神病和癌病等。

〔十〕染色體檢查有用嗎？



藉著染色體檢查，我們可知道它的數目和結構是否正常。染色體異常，如唐氏綜合症，特納氏綜合症等都可從染色體檢查而確定。但染色體檢查正常並不等於完全排除了遺傳病。引用前文所作的比喻，如果書本內的文字出現問題，如寫錯或排列錯誤，縱使整本書的結構和書本的數目都沒有改變，但其記載的訊息已出現了錯誤；亦即是若 DNA 的核苷酸排列出錯，染色體檢查便測不出來。單基因遺傳病便是例子。