



## 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，但這說法不是完全正確。在醫學上，遺傳病是指生殖細胞或受精卵的遺傳物質發生變化而導致的疾病。

### 〔二〕是否每個遺傳病都有家族先例？

遺傳病通常會有上代傳下代的特性，但並非每個病患者家族都會有先例。例如一些遺傳病患者，父母親完全正常，當患者尚在母體內，受精卵階段時，遺傳物質產生突變而引致患病，這些病變並非源自父母親，在這情況下，這名病患者便是家族中的首例。

### 〔三〕遺傳病是否一定是「先天性疾病」？

「先天性疾病」是指嬰兒出生時便即表現出來的疾病。一般來說，許多遺傳病在出生時便會表現出來，因此大多數先天的疾病都是遺傳或與遺傳有關。但除了遺傳病外，有很多病也會在出生時表現出來。例如母親在妊娠期間受到細菌或過瀆性病毒感染，又或是母親吃了某些藥物，這些都可引致先天性殘缺或畸形。反之，有些遺傳病在出生時是完全沒有徵狀的，例如色盲和假肥大型肌營養不良便是很好的例子。這些病都會在嬰兒長大後才會被發現。

### 〔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，這些疾病在一個家庭內有不止一個家庭成員患上。當然，有許多遺傳病都有家族性的，但也有不少遺傳病（特別是那些常染色體隱性遺傳病）並不一定有家族史。相反，有家族聚集現象的病，如乙型肝炎，梅毒等便不是遺傳病。

### 〔五〕遺傳基因（gene）是什麼？

遺傳基因是遺傳訊息的單元。在人體內，我們約有三萬至五萬個基因。它們分別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，思考和繁殖下一代等活動都是由不同基因所控制。

### 〔六〕染色體（chromosome）是什麼？

人體每個細胞（除了一些特殊細胞，如紅血球，精子和卵子外）都有廿三對染色體。其中廿二對稱為常染色體，男女共有，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問題時，其載有的遺傳訊息也會發生變化，導致遺傳病出現。如唐氏綜合症，便是由於患者的第 21 對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少了一條 X 性染色體所引致。

### 〔七〕DNA 是什麼？

DNA 是組成遺傳基因的化學物質。每一個基因都有特定的 DNA 排列次序，而這次序決定每個基因的遺傳訊息。如果 DNA 的排列次序出現問題，基因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

簡單來說，DNA 是組成遺傳基因的化學物質，人類的數萬個遺傳基因分別載在廿三對染色體上。打個比喻，每條染色體是一本書，每本書有數千個不同的課題，每一課皆由文字寫成，這些文字便等同 DNA，而每一課等同一個遺傳基因，一組文字組成一課書，正如一組 DNA 組成一個基因一樣。

### 〔九〕遺傳病的種類

簡單來說，遺傳病可分為以下三大類：

- 甲、**染色體病**—即染色體之數目或結構出現問題所導致的病，如唐氏綜合症，特納氏綜合症。
- 乙、**遺傳基因病**—這是指遺傳基因出現問題所導致的病，如地中海貧血病和血友病。在這些情況下，染色體檢查是測不出來的。
- 丙、**多種因素形成的病**—其實有很多病都是因為遺傳因素加上環境因素所造成的，如糖尿病、高血壓和癌病等。

### 〔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的完整性。染色體病，如唐氏綜合症，特納氏綜合症等都可從染色體檢查而確定。但反過來說，染色體檢查正常並不等如排除了遺傳病。引用前文所舉的比喻，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問題，亦即是若 DNA 的排列出錯，染色體檢查便測不出來。遺傳基因病便是例子。