

漫談遺傳性疾病

什麼是遺傳疾病

在很多人的理解中，提到遺傳疾病想到的是由長輩一代代傳下來的病，這樣的想法不完全是正確的。遺傳疾病是指以遺傳物質為主要致病原因的疾病，遺傳物質則是生物用來儲存遺傳訊息的物質，像是：染色體、基因、DNA。

遺傳疾病有哪些？

遺傳疾病依照變異的遺傳物質不同可簡單分為以下幾類：

1. 染色體異常：即染色體的數目或結構出現異常所導致的病，如唐氏症、透納氏症等。
2. 單一基因遺傳疾病：這是指單一基因出現異常所導致的病，如蠶豆症、海洋性貧血或成骨不全症。這些病是不能靠染色體檢查診斷出來的。
3. 粒線體基因相關疾病：粒線體是細胞的發電機，每個細胞裡有幾千個粒線體，而粒線體它自己帶有 DNA，當粒線體的 DNA 發生變異且數目超過一個閾值便會產生疾病。

4. 多基因影響的疾病：其實有很多疾病都是由於多個基因共同影響，更甚至是加上環境因素所造成的，如糖尿病、高血壓、精神病等。

遺傳疾病並非都能看到家族中有前例

雖說遺傳疾病有一代傳一代的特性，但在有些患者家族卻不是這樣的狀況。在許多的案例中，患者的雙親以至整個家族都沒有罹患者，這名患者屬於家族中的第一個病例。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自發性突變而引起，亦可以是發生的疾病是以體染色體隱性遺傳的模式遺傳；或是有些致病基因的外顯率不高，讓帶有致病基因的患者，外在看起來沒有顯著的症狀。上述這些因素，都有可能會讓遺傳疾病在家族中不一定看到有前例。

是不是所有的遺傳疾病都是一出生就發病？

雖然這些造成遺傳疾病的致病基因，先天便在患者身上，但並不是所有的遺傳疾病都是一出生就會發病。像是，脊髓小腦失調症（Spinocerebellar Ataxia，簡寫為 SCA，俗稱小腦萎縮症），這類疾病的患者在出生時都是健康的，到中年左右才開始出現病症。另一個是 G-6-PD 缺乏症（俗稱，蠶豆症），雖然寶寶因為基因變

異，導致缺乏葡萄糖-6-磷酸鹽去氫酵素，但是如果沒接觸到發病物質，例如：蠶豆、樟腦製品或是一些特定的藥物與化學物質，也沒有發病的危險，不會表現出病癥。

如何確認遺傳疾病？

首先，可以到各醫學中心的遺傳科就診。

透過遺傳諮詢可了解家族中是否有罹患相關疾病的成員並繪製家族譜，遺傳科醫師會透過臨床診察與您討論可獲得診斷的檢驗技術。現行可用的遺傳診斷工具越來越多元而進步，常見的分析方式包括：傳統染色體核型分析(Karyotyping)、染色體基因晶片(Array comparative genomic hybridization analysis，縮寫 aCGH)、全外顯子定序 (Whole exome sequence，縮寫 WES)、全基因體定序 (whole genome sequencing，縮寫 WGS) 等，診斷方式的選擇則隨不同病況而異。但這些工具最好能夠搭配臨床症狀，家族遺傳狀態，甚至一些生化指標或是生物標誌等，方能確認基因變異與疾病有關，是造成致病的原因。否則，基因檢驗可能因為檢驗對象不正確而無法得到正確的診斷，也可能因為檢測工具太過強大而檢測出一些不一定會致病的變異，徒增困擾。

目前來說，隨著科技發展的日新月異，以及分子遺傳和生物資訊學

的高速發展，要確認疾病相較過去容易得多，分子遺傳檢測也更是唾手可得。但是若沒有搭配良好的遺傳諮詢，檢測結果可能會對受測者的身心造成更大的傷害。尤其是在一些目前沒有治療方法特別是晚發性疾病，進行基因檢測後卻無法可施，說不定會帶來更強大的失落感。如果又得到一些無法確認是否會造成病變的結果，在部分人來說會是雙重打擊。因此在進行基因檢測前，最好能夠謹慎小心思考，先了解進行基因檢測的目的，充分了解疾病本身，以評估個人對這個疾病可能帶來的衝擊的接受度後再進行為佳。

基因醫學部遺傳諮詢師 陳乃琦