

## 腦部疾病會遺傳嗎？

基因醫學部主治醫師 徐瑞聲

大腦是人體中非常複雜且重要的器官，其功能包含運動、感覺、記憶、認知等。寶寶在媽媽肚子裡，大腦就逐漸成形，從胎兒時期開始就有動作和感覺。生命早期是大腦發展最為關鍵的階段，高峰期包含懷孕時期至嬰幼兒三歲以前。如同身體其他器官一般，大腦也有可能因為各種先天及後天的因素產生疾病，外在的因素則包含媽媽的健康狀況、營養、感染、外傷等等。有沒有一些狀況是遺傳來的呢？在回答這個問題之前，讓我們先了解什麼是遺傳。

所謂遺傳，是指染色體及基因從父母傳下去給孩子的過程，若在這個過程中因為染色體或基因的變異造成臨床表現，就被稱之為遺傳疾病。根據引起遺傳疾病基因在染色體上的位置，分為體染色體遺傳模式或性染色體（通常是指 X 染色體）連鎖（性聯）遺傳模式；更進一步區分，若一對染色體的對偶基因僅一條帶有變異就造成疾病稱之為顯性，相反如果兩條對偶基因都發生變異才引起疾病的，則稱為隱性。

在認識什麼是遺傳疾病後，我們回過頭來解答前面問題，腦部疾病會遺傳嗎？答案是：有些疾病會。究竟是哪些疾病會呢？接著我們

簡單介紹幾類遺傳性的腦部疾病。

## 癲癇

指許多神經細胞異常放電而影響到腦部功能，在人體產生不同的症狀，即所謂的癲癇發作。由於任何造成腦神經細胞受傷的情形都可能導致癲癇，因此病因其實非常多，遺傳也是其中一種可能。癲癇合併發展遲緩或智能障礙則進一步稱為癲癇性腦病變，而其致病基因很多，多數屬於單基因遺傳，其中一類「離子通道基因」是非常重要的癲癇調控基因。因此針對這些離子通道基因變異的個案，給予相對應離子通道拮抗劑將有效地控制癲癇的發作。

## 神經代謝疾病

由於基因變異，導致代謝醣類、蛋白質、脂質的酵素缺陷，進一步引起代謝物質堆積在腦部而產生症狀。這些表現不太有特異性，包含吃不好、嘔吐、發展異常、無力、以及癲癇等。由於多數的神經

代謝疾病屬於體染色體隱性遺傳模式，也就是爸爸媽媽要各帶一個基因變異，同時傳給寶寶才會造成疾病，也因此通常在上一代不會有家族史。這些代謝物質上游也有可能來自於飲食，因此有些疾病有機會可透過飲食控制改善，或是透過酵素或輔助酵素的幫忙，有些狀況也可以利用特定藥物減少代謝途徑中有毒物質的堆積。

### 神經退化疾病

當神經元因某些原因逐漸死亡，而導致運動障礙、認知障礙等症狀。神經退化疾病可能是遺傳性以及非遺傳性，也有些是兩者相互影響的結果。亨丁頓氏舞蹈症即屬於遺傳性的神經退化疾病，基因變異導致不正常的基因產物堆積在腦部，造成腦部細胞受傷及死亡，最典型的症狀為肢體、軀幹不受控制的動作（舞蹈症）。因其為體染色體顯性遺傳疾病，若父母一方有這個疾病，會有一半的機會遺傳給子女。現行處置方法主要是症狀治療，暫無延緩病程的有效治療。

## 症候群

有些染色體或基因異常的疾病可能導致身體多個器官系統都受影響，產生症狀，這樣的多樣表現被稱為症候群，其中腦部亦是受到影響的一項重點器官。例如因染色體微片段缺失的迪喬治症候群，除了發展與智能問題之外，常見受影響的器官系統亦包含：心臟、免疫、內分泌等。這樣的染色體異常有一半的機會遺傳給下一代。許多症候群的個案，都沒有很好治本的方法，需透過支持性療法，也就是有哪個器官系統受到影響，就去想辦法改善那個器官系統的症狀。若是發展遲緩的孩子，就會建議儘早開始介入早期療育。

## 腦瘤

大多數的腦部腫瘤為偶發性病例且找不到原因，但在某些特殊遺傳疾病的個案身上容易產生腦瘤，例如神經纖維瘤、結節性硬化症、遺傳性癌症症候群（如 Li-Fraumeni syndrome），因此在一個家族中可能有多位成員具有腫瘤病史。腦瘤的症狀包含頭痛、嘔吐、意識變化等，在初期並不容易被發現，若有家族病史就需要提高警

覺。腦瘤的治療還是著重手術切除，現今的手術工具日新月異，透過立體定位及導航系統的輔助，可以讓整個治療更加精確。其他治療方式還有放射治療、化學治療、以及很多科學家投入研究針對基因變異發展出的標靶藥物治療，使得腦瘤的處置走向更加精準化的醫療。

以上就幾類具有遺傳性的腦部疾病向大家介紹，由於腦部疾病及其臨床表現實在是太過千變萬化，而且有很多情況是同時有多種因素交互作用所造成的，因此當出現不正常的臨床表現時，請儘速就醫，及早診斷，將可獲得適切的治療與遺傳諮詢。

生長與營養問題亦常見於雷特氏症，有些病患會表現出頭部發展侷限（頭圍較同年齡孩童小），隨後開始出現體重及身高發展侷限，

網頁分享：  