

遺傳疾病：瞭解常染色體顯性遺傳

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

基因是指示您身體如何發育和運作的指令。它們就像製作餅乾的食譜或建造房屋的藍圖。

幾乎每個基因都有兩份拷貝。一份來自卵子，一份來自精子，二者共同形成了您。有成千上萬個基因對健康至關重要。

我們每個人的遺傳指令都有差異，這讓我們彼此不同。我們稱這些差異為變異。許多此類差異並不會造成健康問題，這些差異被稱為良性變異。但有時候，遺傳指令的差異會引發健康問題，這些差異稱為致病變異或致病變異。遺傳疾病可能以不同方式發生，包括在重要基因中帶有致病變異。

常染色體顯性遺傳

(Autosomal dominant inheritance)

常染色體顯性遺傳指的是遺傳疾病可能發生的一種方式，以及它如何從父母遺傳給子女。「常染色體」一詞表示，這種疾病可以影響任何人，無論其性別如何。「顯性」一詞表示，只要有 1 份基因帶有致病變異，該病就會發生。另一份基因無需存在致病變異。

常染色體顯性疾病

(Autosomal dominant conditions)

有許多不同的常染色體顯性疾病會影響我們的健康和發育。在某些常染色體顯性疾病中，所有帶有此變異的人都會罹患此病。在其他常染色體顯性疾病中，帶有此變異的人可能會也可能不會罹患此病。

常染色體顯性疾病可能影響人們生命的不同階段。根據疾病不同，症狀可能在出生前或出生時就已存在，也可能在兒童、青少年或成年階段出現。常染色體顯性疾病對同一家族成員的影響也可能不同。

針對常染色體顯性疾病的基因檢測可能存在，也可能沒有。一般而言，對於出現疾病徵兆和症狀或因已知致病變異而有家族病史的人，可以考慮進行基因檢測。

常染色體顯性疾病如何從父母遺傳給子女

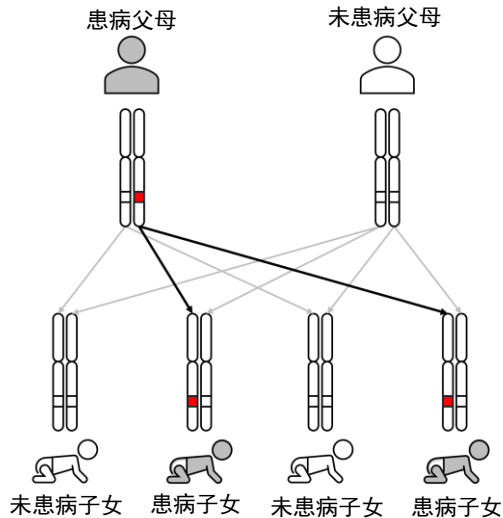
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

若一方父母患有常染色體顯性疾病，則他們有 1 份無致病變異的基因和 1 份有致病變異的基因。每次懷孕時，子女會從父母雙方的基因對中各獲得一個基因。

這意味著，在每次懷孕中，若父母一方有常染色體顯性遺傳疾病，子女有：

- 1/2 (或 50%) 的機率遺傳存在致病變異的基因。當子女遺傳此基因時，他們會患上常染色體顯性疾病，或增加罹患此病的風險。
- 1/2 (或 50%) 的機率會遺傳不存在致病變異的基因。這表示子女不會患有常染色體顯性疾病，也不會將其遺傳給後代。





父母無法控制哪些基因會遺傳給子女。患有遺傳疾病或生育出患有遺傳疾病的子女，並非由個人或父母所採取或未採取的行為造成。遺傳常染色體顯性疾病的風險也不受以下因素影響：

- 父母或子女的性別
- 哪一方父母帶有致病變異
- 父母在懷孕前或懷孕期間所採取或未採取的行為
- 先前妊娠的結果 (同一對夫婦的所有妊娠，其子女遺傳常染色體顯性疾病的機率均為 1/2 (50%))

首次發現基因變異：新生 (*de novo*) 變異

(Finding a genetic variant for the first time: *De novo* variants)

患有常染色體顯性疾病的人可能有也可能沒有家族病史。在某些家族中，導致此病的遺傳變異已在家族中存在數代。而在其他情況下，基因變異可能首次出現在個體身上。這稱為*新生 de novo*，(或稱「新發」)變異，因為它並非從任一方父母遺傳，而是首次在該人身上發生。一旦出現 *de novo* 變異，該人就有 50% 的機率將其遺傳給自己的子女。

遺傳諮詢

(Genetic counselling)

如果您對常染色體顯性疾病或遺傳方式有任何疑問，請諮詢您的醫療團隊。

遺傳諮詢適用於有遺傳疾病或可能有遺傳風險的人。遺傳諮詢師可以審查您的家族病史、基因檢測方案及篩檢方案，並協助家庭和個人適應其診斷結果。請詢問您的醫療提供者，以瞭解您是否適合接受遺傳諮詢。

如需 24/7 全天候護理諮詢及一般健康資訊，請撥打 811 與 Health Link 聯絡。

最後審核日期：2024 年 8 月 23 日

作者：臨床與代謝遺傳學計劃 (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

本資料不可替代合格醫療專業人員的建議。本資料僅供一般參考，並以「現狀」及「現有」的基礎提供。Alberta Health Services 已盡合理努力確定資訊的準確性，但對於該資訊的準確性、可靠性、完整性、特定用途之適用性或適合性，不作任何明示、暗示或法定的陳述或保證。Alberta Health Services 明確聲明，對於因使用本資料而引起的任何索賠、訴訟、要求或訴訟程序，概不承擔任何責任。

遺傳疾病：瞭解常染色體顯性遺傳

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)