

遺傳疾病：瞭解瞭解常染色體隱性遺傳

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive 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，包括在重要基因的兩份拷貝中都有致病變異。

常染色體隱性遺傳

(Autosomal recessive inheritance)

常染色體隱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。「隱性」一詞表示，只有當致病基因的兩個拷貝都攜帶致病變異時，才會出現該疾病。

就常染色體隱性疾病而言，如果您只有一份基因存在致病變異，則不會患有該疾病。這種情況稱為攜帶者。對大多數基因來說，攜帶者本身沒有個人健康風險，但這確實意味著您可能將致病變異遺傳給子女。

常染色體隱性疾病

(Autosomal recessive conditions)

有許多不同的常染色體隱性疾病會影響我們的健康和發育。常染色體隱性疾病可能影響人們生命的不同階段。根據疾病不同，症狀可能在懷孕或出生時、兒童期、青少年期或成年期出現。常染色體隱性疾病對同一家族成員的影響也可能不同。

針對常染色體隱性疾病的基因檢測可能存在，也可能沒有。一般而言，對於出現相關疾病徵兆和症狀的人，可以考慮進行基因檢測。這稱為診斷性基因檢測。如果您有常染色體隱性遺傳病的家族史，並且想知道自己是否可能生出患有該疾病的子女，也可以考慮進行基因檢測。這稱為攜帶者基因檢測。攜帶者基因檢測通常只針對 18 歲以上的成年人進行。這是因為尚無針對攜帶者的醫療幹預措施，因此通常不需要在兒童時期進行檢測。

常染色體隱性疾病如何從遺父母遺傳給子女

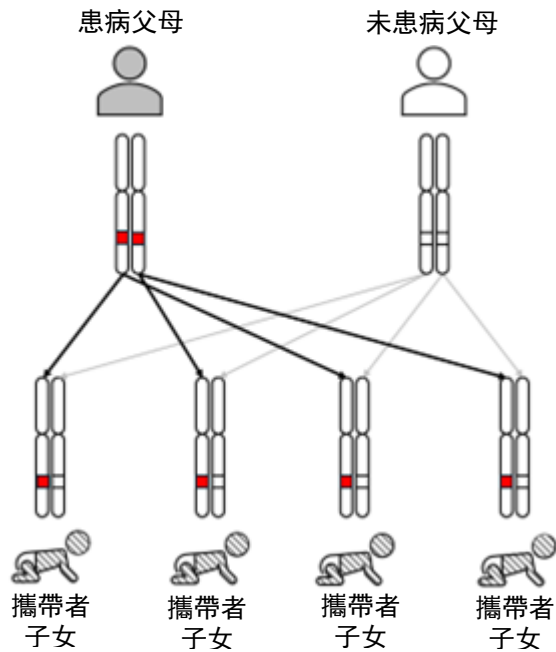
(How autosomal recessive conditions are passed down from parent to child)

如果父母一方患有此病，另一方非攜帶者

如果父母一方患有常染色體隱性疾病，他們有兩份基因存在致病變異。如果另一方不是該病的攜帶者（未患病），他們有兩份相同基因不存在致病變異。每次懷孕時，子女會從其親生父母雙方的基因對中各獲得一份基因。

這意味著，在每次懷孕中，若父母一方患有常染色體隱性疾病，且另一方非該病的攜帶者，子女將繼承一份帶有致病變異的基因以及一份沒有致病變異的基因。子女將成為此病的攜帶者，但不會患有此病。



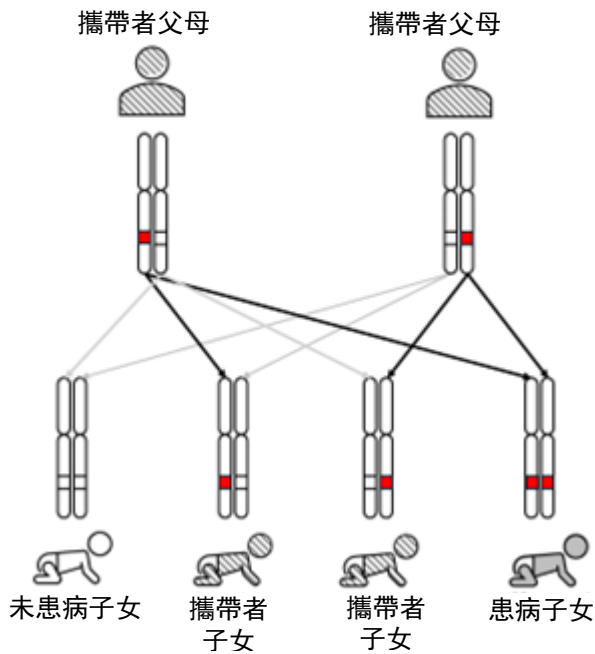


如果親生父母雙方都是攜帶者

如果父母雙方都是同一常染色體隱性疾病的攜帶者，他們各自有一份無致病變異的基因和一份帶有致病變異的基因。

這意味著，在每次懷孕中，若父母雙方皆為同一常染色體隱性疾病的攜帶者，子女有：

- 1/4 (或 25%) 的機率會繼承兩份無致病變異 (未患病) 的基因。他們不會有罹患此病的風險，也不會成為攜帶者。
- 1/2 (或 50%) 的機率會繼承 1 份無致病變異的基因和 1 份帶有致病變異的基因。他們會是該病的攜帶者。
- 1/4 (或 25%) 的機率會繼承 2 份帶有致病變異的基因。根據疾病不同，他們可能會發展成常染色體隱性疾病，或患上此疾病的風險增加。

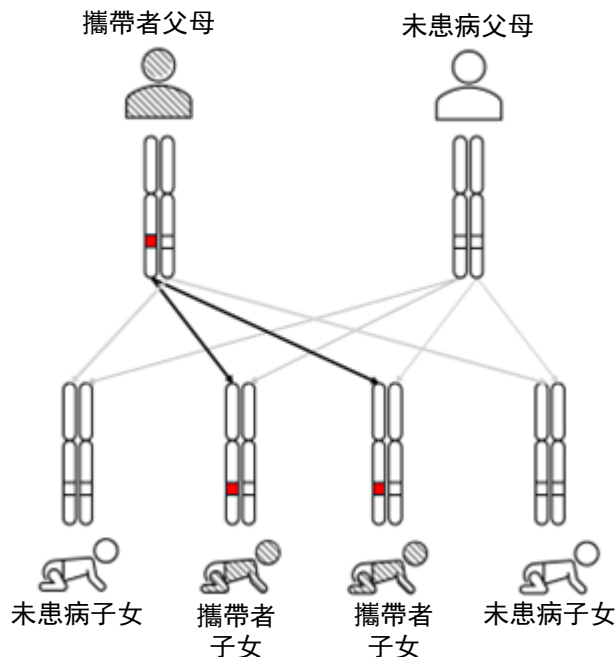


如果父母一方是攜帶者，另一方不是攜帶者

如果父母一方攜帶常染色體隱性疾病，則他們有一份帶有致病變異的基因。如果另一方不是攜帶者（未患病），他們就沒有該病的致病變異。

這意味著，在每次懷孕中，若父母一方是攜帶者，另一方未患病，子女有：

- 1/2 (或 50%) 的機率會繼承 1 份無致病變異的基因和 1 份帶有致病變異的基因。他們會是該病的攜帶者。
- 1/2 (或 50%) 的機率會繼承 2 份不帶致病變異的基因（未患病）。他們不會有罹患此病的風險，也不會成為攜帶者。



父母無法控制哪些基因會遺傳給子女

(Parents cannot control what genes are passed on to their children)

患有遺傳疾病或生育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。遺傳常染色體隱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，其子女遺傳或不遺傳體染色體隱性疾病的機率均相同)

遺傳諮詢

(Genetic counselling)

如果您對常染色體隱性疾病或遺傳方式有任何疑問，請諮詢您的醫療團隊。

遺傳諮詢適用於患有遺傳疾病、可能有遺傳風險，或家族中有常染色體隱性病史的人。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 11 月 25 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。