

## 遗传疾病：了解 X 连锁遗传

### (Genetic conditions: Learning about X-linked inheritance)

基因是指导身体发育和运作的指令，它们就像制作饼干的配方或者建造房屋的蓝图。基因就蕴含在称为染色体的结构中。您的大多数**染色体**都拥有两份拷贝。一份来自卵子，一份来自精子，两者结合就形成了您。

其中一组染色体称为性染色体。根据出生时外生殖器的外观，人们会被划分到不同的类别中，称为性别。这通常包括女性、男性或间性。通常，出生时被指定为女性的个体拥有两条 X 染色体，而出生时被指定为男性的个体则有一条 X 染色体和一条 Y 染色体。

### 基因变异

#### (Genetic variants)

我们每个人的基因指令都存在差异，这使我们彼此不同。我们称这些差异为变异。许多此类差异不会引发健康问题。这些被称为良性变异。但有时，我们的基因指令差异会导致健康问题。这些差异被称为致病性变异或病原性变异。

### X 连锁遗传

#### (X-linked inheritance)

X 连锁遗传指的是遗传疾病可能发生的一种方式，以及如何从父母遗传给子女。“X 连锁”一词意味着该病中涉及致病性变异的基因位于 X 染色体上。

### X 连锁疾病

#### (X-linked conditions)

有许多不同的 X 连锁疾病会影响我们的健康和发育。由于 X 染色体数量不同，X 连锁疾病在男性和女性身上的表现可能不同。由于男性通常有一条 X 染色体和一条 Y 染色体，而女性通常有两条 X 染色体，因此男性在 X 染色体基因中出现致病性变异的情况通常比女性更为显著。

对于某些 X 连锁疾病，男女都会发病，尽管男性通常病情更为严重。对于其他 X 连锁疾病，只有男性会发病，女性则无症状。对于这些疾病，女性被称为 X 连锁疾病的携带者。女性携带者可以将致病性变异遗传给她们的男性和女性子女。

与您的医疗团队讨论具体的 X 连锁疾病及其如何根据性别对您或您的子女产生不同影响，这非常重要。

X 连锁疾病可能影响人们生命的不同阶段。根据疾病的不同，症状可能在个人的胎儿时期或出生时出现，也可能在其儿童期、青少年期或成年期出现。



针对 X 连锁疾病的基因检测服务可能提供也可能不提供。一般来说，对于已出现疾病体征和症状的人，或有已知致病性变异家族史的人，才可能考虑进行基因检测。

## X 连锁疾病如何从父母遗传给子女

### (How X-linked conditions are passed down from parent to child)

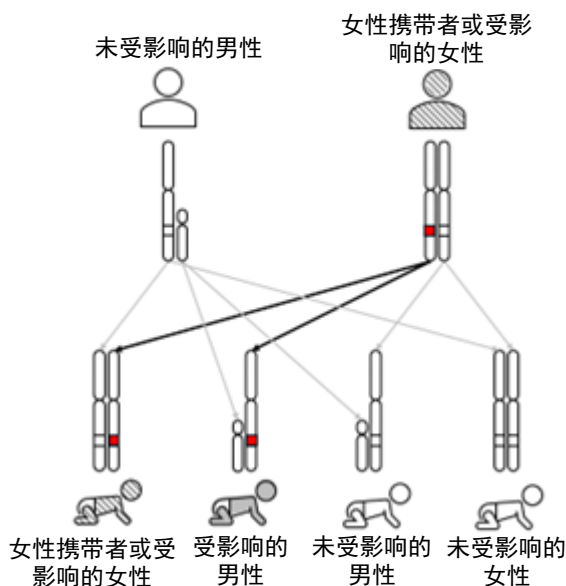
每次怀孕时，子女都会从亲生父母的每对性染色体中获得一条性染色体。子女会从卵子获得一条 X 染色体，从精子获得一条 X 或 Y 染色体。男孩会从精子中获得 Y 染色体，女孩会从精子中获得 X 染色体。

### 如果母亲是携带者（或受该病影响）而父亲没有该病

携带 X 连锁疾病的女性有两条 X 染色体，其中一条 X 染色体基因带有致病性变异，另一条 X 染色体基因没有致病性变异。

这意味着在每次怀孕时，如果母亲是该病的携带者（或受该病影响）且父亲未受该病影响，则子女存在以下情况：

- 有四分之一（或 25%）的概率会拥有两条 X 染色体（女性），且不会继承致病性变异。子女不会面临患此病的风险，也不会成为携带者。
- 有四分之一（或 25%）的概率会拥有两条 X 染色体（女性），并遗传致病性变异。根据具体疾病的不同，子女可能是携带者，也可能已经患病或会发病。
- 有四分之一（或 25%）的概率会拥有 X 和 Y 染色体（男性），且不会继承致病性变异。他们不会面临患这种病的风险。
- 有四分之一（或 25%）的概率会拥有 X 和 Y 染色体（男性），并遗传致病性变异。根据具体疾病的不同，子女可能已经患病或会发生 X 连锁疾病。

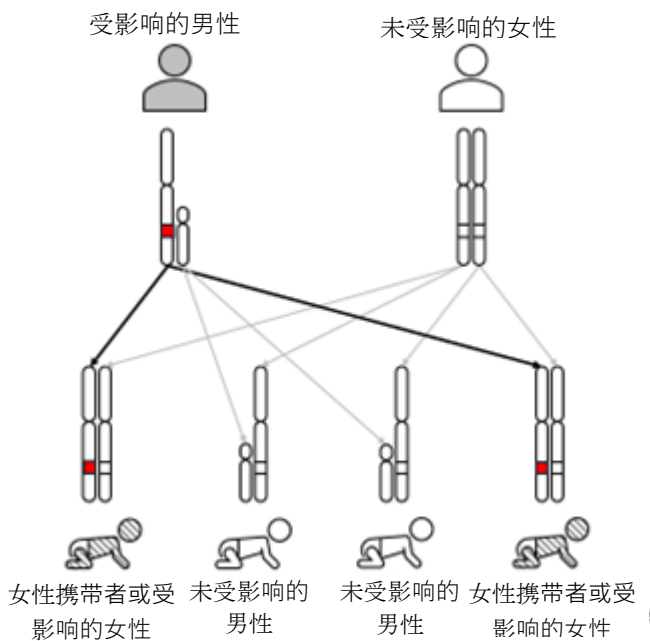


## 如果父亲患有 X 连锁疾病且母亲不是携带者 ( 或未受该病影响 )

患有 X 连锁疾病的男性拥有一条带有致病性变异的 X 染色体和一条 Y 染色体。

这意味着在每次怀孕时，如果男性受该病影响而女性不是携带者 ( 或未受该病影响 )：

- 所有拥有两条 X 染色体的子女 ( 女性 ) 都会继承致病性变异。根据具体疾病的不同，子女可能是携带者，也可能已经患有该病或会发病。
- 所有拥有 X 和 Y 染色体的子女 ( 男性 ) 都不会继承该致病性变异。他们不会面临患这种病的风险。



## 父母无法控制遗传给子女哪些基因

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

患有遗传病，或生育出患遗传病的子女，并非由个人或父母所采取或未采取的行为造成。遗传 X 连锁疾病的概率也不受以下因素影响：

- 父母在怀孕前或怀孕期间所采取或未采取的行为
- 既往怀孕结果 ( 同一对父母每次怀孕，子女继承或未继承 X 连锁疾病的概率均相同 )

## 遗传咨询

(Genetic counselling)

如果您对 X 连锁疾病或遗传方式有任何疑问，请咨询您的医疗团队。

遗传疾病：了解 X 连锁遗传

(Genetic conditions: Learning about X-linked inheritance)

遗传咨询适用于患有遗传病或可能面临遗传病风险的个人。遗传咨询师会评估您的家族病史、基因检测选项和筛查方案，帮助家庭和个人适应诊断结果。请咨询您的医疗服务提供者，以了解您是否适合接受遗传咨询转诊。

如需全天候 24 小时护理建议及一般健康信息，请拨打 811 与 Health Link 联系。

最后审核时间：2024 年 11 月 25 日

作者：临床与代谢遗传学项目 (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

本资料不可替代合格医疗专业人员的建议。本资料仅供一般参考，并且以“原状”、“既有形态”的形式提供。Alberta Health Services 已适度尽力确定信息的准确性，不过并未对此类信息的准确性、可靠性、完整性、适用性或特定用途的适当性做出任何明示、暗示或法定的陈述或保证。Alberta Health Services 明确声明不对使用这些数据以及因使用这些数据而引起的任何索赔、诉讼、要求或起诉承担任何责任。