

遺傳疾病：瞭解 X 連鎖遺傳

(Genetic conditions: Learning about X-linked 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。基因被包裝在稱為染色體的結構中。大多數**染色體**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。

其中一組染色體稱為性染色體。性別是根據人們出生時外生殖器的外觀來劃分的類別。最常見的包括女性、男性或 X。通常，出生時被指定為女性的人擁有兩條 X 染色體，而出生時被指定為男性的人則有一條 X 染色體和一條 Y 染色體。

遺傳變異

(Genetic variants)

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。

X 連鎖遺傳

(X-linked inheritance)

X 連鎖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。所謂 **X 連鎖**，意味著與該疾病相關的致病變異基因位於 X 染色體上。

X 連鎖疾病

(X-linked conditions)

有許多不同的 X 連鎖疾病會影響我們的健康和發育。由於男性和女性的 X 染色體數量不同，X 連鎖疾病在男性和女性身上的表現可能有所不同。男性通常有一條 X 染色體和一條 Y 染色體，因此 X 染色體基因中的致病變異通常比女性（通常有兩條 X 染色體）的影響更大。

在某些 X 連鎖疾病中，男女都會患上該疾病，但男性通常病情較為嚴重。而有些 X 連鎖疾病則只有男性會罹患，女性則不會有症狀。對於這些疾病，女性被稱為 X 連鎖疾病的攜帶者。女性攜帶者可將致病變異遺傳給其男性及女性子女。

與您的醫療團隊討論特定的 X 連鎖疾病，以及它如何根據性別對您或您的子女產生不同影響非常重要。

X 連鎖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。

針對 X 連鎖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。



X 連鎖疾病如何從父母遺傳給子女

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

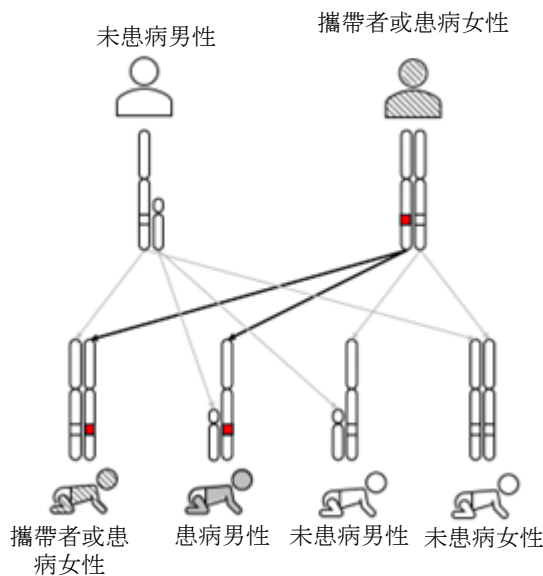
每次懷孕時，子女會從其親生父母的每對性染色體中各獲得一條性染色體。子女會從卵子獲得一條 X 染色體，從精子獲得一條 X 或 Y 染色體。男孩會從精子中獲得 Y 染色體，而女孩則會從精子中獲得 X 染色體。

如果母親是攜帶者 (或患病)，而父親未患此疾病

女性擁有兩條 X 染色體，如果攜帶 X 連鎖疾病，則有一條 X 染色體基因帶有致病變異，另一條 X 染色體基因則沒有致病變異。

這意味著，在每次懷孕中，若母親是該病的攜帶者 (或患病)，而父親未患病，子女有：

- 1/4 (或 25%) 的機率有兩條 X 染色體 (女性)，且不會遺傳致病變異。他們不會有罹患此病的風險，也不會成為攜帶者。
- 1/4 (或 25%) 的機率有兩條 X 染色體 (女性)，且遺傳了致病變異。根據疾病不同，他們可能是該疾病的攜帶者，也可能已經擁有或發展出該疾病。
- 1/4 (或 25%) 的機率會擁有 X 和 Y 染色體 (男性)，且不會遺傳致病變異。他們不會有罹患此病的風險。
- 1/4 (或 25%) 的機率會擁有 X 和 Y 染色體 (男性)，並遺傳致病變異。根據疾病不同，他們可能患有或發展出 X 連鎖疾病。

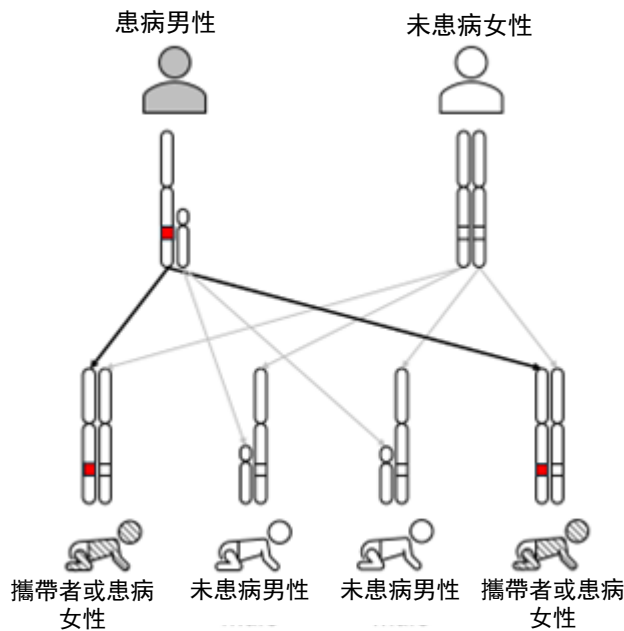


如果父親患有 X 連鎖疾病，而母親不是攜帶者 (或未患病)

患有 X 連鎖疾病的男性，其 X 染色體上帶有致病變異，而 Y 染色體則無。

這意味著，在每次懷孕中，若男性罹患此病且女性非攜帶者 (或未患病)：

- 所有擁有兩條 X 染色體的子女 (女性) 都會遺傳致病變異。根據疾病不同，他們可能是該疾病的攜帶者，也可能已經擁有或發展出該疾病。
- 擁有 X 和 Y 染色體 (男性) 的子女都不會遺傳該致病變異。他們不會有罹患此病的風險。



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 X 連鎖疾病的風險也不受以下因素影響：

- 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 X 連鎖疾病的機率都相同)

遺傳諮詢

(Genetic counselling)

如果您對 X 連鎖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 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，盡合理努力資訊的準確性、可靠性、完整性、適用性或特定用途的適合性，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 X 連鎖遺傳

(Genetic conditions: Learning about X-linked inheritance)