

優生 與 遺傳

台北市衛生局家計中心／任宜蓀

遺傳性疾病來自雙親不良基因的遺傳，已知有250種以上，如血友病。婚前健康檢查、遺傳諮詢、產前診斷等，都是預防遺傳性疾病的方法。

人類健康的每一方面皆和遺傳的基本單位——基因有關，如我們對很多疾病的抵抗力，和對一些藥物的敏感性，皆和遺傳有關。遺傳的某些特質會影響到我們的視力、聽力及學習能力，甚至有些遺傳性的體質，還會影響一些人不適合勝任某些工作環境或活動。

正常人的基因大約是5萬到10萬，而其中也包有20個左右的不良基因，平常它們倒無妨礙，但有時也會帶來災難。整體而言，我們的下一代大概有30%左右可能會有先天畸形、智障或某種遺傳病，就7歲左右的學童來說，大約有7%~8%會有上述其中的一種問題。如何來減少甚至預防這些悲劇，是值得大家共同來努力的。

細胞與DNA

我們的身體是由幾十億的微小單位——「細胞」所組成

的，它們各有其特殊功能，如腦細胞主司智能和記憶，心臟細胞主司規律的收縮，腸道細胞分泌黏液等。這些細胞雖各司不同功能，但皆有共同基本構造，具功能之指揮中心叫「細胞核」，而細胞核內有絲狀化學物稱之為「染色體」，染色體內的最重要物質，便謂之「去氧核糖核酸」，即俗稱DNA的遺傳物質。幾十或幾百對DNA就可組成各種「基因」，也就是我們的遺傳的基本單位，它帶有來自雙親的重要的遺傳訊息，由這些訊息來指揮細胞的整體功能，以及來自雙親的特質。

不同的生物體細胞內的正常染色體數目大約是400~500個不等，例如猩猩的每個細胞內就有48個染色體。至於人類體細胞內的染色體的正常數目歷經科學家幾十年的研究，終於在1956年正式確定為46個（生殖細胞如卵或精子則由於減數分裂的結果減半為23）或23

對，每對染色體各來自父親及母親。其中頭22對在男女都是一樣的，謂之「常染色體」；而最後一對男女有別，謂之「性染色體」。在女性有兩個X染色體，在男性則有一個X和一個Y染色體。母親的生殖細胞只能提供X染色體，父親則能提供X或Y染色體，如果這一胎由雙親各提供一個X染色體，生下來的則為女孩；反之，如父親提供的是Y染色體，則這一胎是男孩。

染色體異常

對於染色體的研究可以使用「高解像度顯帶法」，將染色體顯示出幾百條黑白相間各不相同的明暗帶，而研究其中有無異常。胎兒染色體異常通常會導致流產，而一千個活產所新生兒中，約有6個會有染色體異常。由此估計，台灣地區每年約有2000個左右的新生兒會有各式各樣的染色體異常，他們會出現各種先天畸形或

合併有智障。我們正以遺傳諮詢、產前診斷等方法設法加以預防，以減少家庭及國家社會的負擔。這也是目前推廣的優生保健重要工作之一。

染色體主要是由基因所組成，每個細胞內的基因總數大約在5萬至10萬左右，這些基因彼此相連而以「雙鏈螺旋」相纏繞的形態伸展於染色體內，這種形態就如同梯子的兩臂。含氮化合物、醣基、磷酸鹽相化合成「鹼基」，而幾個「鹼基」配對組成「核酸」。最著名的核酸便是「去氧核糖核酸」(DNA)。

基因與病變

在人類有關具有功能的5萬到10萬種基因中，迄今已知其中約有4000種可能會造成各種不同的遺傳病變。基因內任何鹼基若發生變化(謂之突變)就可能因而合成有缺陷的蛋白質，而造成其間任何一對鹼基的突變，或排列順序發生變化，即可導致合成異常的蛋白質——人體內的第八凝血因子不夠用，就會出現血友病的症狀！

我們都可能由雙親得到不正常的遺傳基因，有時只要雙親之一遺傳到某一個不良基因即可致病，有時必須得到雙親的一樣的不良基因才可致病，而有時不良基因是存在於所謂「常染色體」，有些則位於「性染色體」上，因而有各式各樣，形形色色有趣的現象。

致病的顯性基因

得到親代之某一種不良基因即可致病者，顯示該基因比另一位親代的對手為強，我們就稱之為「顯性」。目前已知的顯性遺傳病已經超過2000種。造成侏儒的成因很多，其中有一種相當常見的「軟骨增生不全侏儒」的遺傳方式就是「顯性」，這些侏儒如與正常身高者結婚，則其兒子或女兒都有一半的機會出現侏儒。另一有趣現象便是，在國人中，這類侏儒約有八成的雙親身高都是正常的，這種現象表示這類病人是由於自然的突變所造成，這在顯性遺傳病中是相當常見的。但是我們要瞭解，一旦造成突變，就會依顯性的方式一直遺傳到其後代。

危險分子隱性基因

但在某些情況下，如果親代雙方帶有同樣的「隱性」基因，則他們的兒子或女兒每個人都會有 $\frac{1}{4}$ 的機會因為某兩個對等基因都有缺陷，失去功能而得到某種「隱性」的遺傳病。我們有多少機會可出現這種情形呢？在夫妻雙方具有血緣關係時，則他們帶有同樣的隱性基因的機率就比一般夫妻要高，因此其子女也就較有可能會出現隱性的遺傳病，這就是民法上規定近親禁止通婚原因。

不良的隱性遺傳基因有時也會出現在X染色體上，這種

情形的遺傳方式與上述不同。原來女孩子具有兩個X染色體，因此如果一個X染色體上有不良隱性基因，但另一個X染色體相對位置的基因是正常的，如此取長補短的結果，這位女孩子仍只是帶病者而已，外表大體正常。但當她與一個正常的男人結婚後，其兒子就有一半的機會得到母親的不正常X染色體而得病；但女兒只有一半的機會可能和母親一樣只會帶病而已。這種遺傳病已知有250種以上，如血友病。

另有些遺傳病疾病是由於少數不正常的基因與環境所造成的，常見的如兔唇、腭裂、畸形足、先天性心臟病、無腦症，甚至一些冠狀動脈心臟病、糖尿病、高血壓、過敏症等皆是。

染色體本身的異常種類可分為數目及構造異常兩種，而流產或死產的原因中，有些報告有一半或一半以上是起因於染色體不正常。染色體數目多於46個者，以第21號染色的唐氏症最爲人所熟悉，原因由於生殖細胞或受精卵分裂時發生「不分離」現象，因而造成新細胞內染色體增加。一部份和母親年齡較大有關，因此建議超過35歲的孕婦皆須做胎兒染色體檢查。

醫學上遺傳學發展對個人及整個社會已逐漸發生很大影響，因此如何引導其走向正確方向爲人類謀求更大的幸福，值得社會大眾重視和努力。✿