

先天異常簡介

兒童醫院 兒童遺傳及內分泌新陳代謝科 主治醫師 王仲興

俗話說「龍生龍、鳳生鳳、老鼠的兒子會打洞」這句話一語道出了遺傳對物種演化的重要性。而細胞是物種最小的功能單位，細胞內染色體裡所含的雙股去氧核糖核酸（dDNA）更是生命的起源及演化的基礎，小片段的去氧核糖核酸構成了基因，而基因藉由轉錄及轉譯的方法 [分別形成訊息核糖核酸（mRNA）及蛋白質]，以傳遞想要表達的遺傳訊息，使個體得以生長、發育。所以，一旦染色體或基因出了問題，便會對物種產生不同程度的影響。因此，我們將先天異常分為染色體異常與單基因及代謝異常。染色體異常又分為體染色體及性染色體異常；常見的體染色體異常包括三染色體症 { 如唐氏症 (Trisomy 21)、愛德華氏症 (Trisomy 18)、巴陶氏症 (Trisomy 13) 等，常與孕婦年紀有關 }，染色體轉位、缺失 (包括微缺失)、插入等；而性染色體異常在男生最常為柯林菲特氏症 (Klinefelter syndrome, 核型 47, XXY)，而女生最常見為透那氏症 (Turner syndrome, 最常見核型為 45, X)。在單基因及代謝異常方面，符合孟德爾遺傳模式的疾病我們將它分類為：自體顯性、自體隱性、性聯隱性、性聯顯性疾病等。自體顯性的疾病通常是父親或母親一方有基因缺陷，但也有些疾病 (如亞伯氏症候群，軟骨發育不全症等) 常是因新的基因突變而來 (尤其是從父方精子)。而自體隱性疾病則絕大多數是因父母各帶一隱性異常基因遺傳而來，是故，子代不論男女各 1/4 機會有罹病可能。性聯隱性疾病則好發於男性，而性聯顯性疾病的男性患者通常症狀嚴重甚至於胎死腹中，而女性患者症狀通常較輕微而得以存活。

最後，我們提到目前台灣新生兒篩檢的近況，自民國 73 年實施以來，篩檢項目從原來的五項 (依篩檢率高低排行依次為：蠶豆症、先天甲狀腺低能症、苯酮尿症、高胱氨酸尿症、半乳糖血症)，至民國 89 年多一項先天腎上腺增生症，而從民國 95 年後又多了異戊酸血症、第一型戊二酸血症、甲基丙二酸血症、楓糖尿症、中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症等五項。目前篩檢率高達 99%，也有效的遏止了不少可能悲劇的產生，當然，全面的新生兒篩檢並非沒有缺失，如某些項目假陽性率偏高，沒有確切的篩檢標準等，都等待著我們一一去克服。