

# 細胞遺傳檢驗室業務簡介

文/細胞遺傳室 賴昱潔組長

近年來，隨著細胞遺傳的發展，使人類對染色體有更多的了解，其中唐氏症是目前最重要的染色體異常，也是造成智障最常見的原因。有鑒於此，衛生署為推行優生保健，避免染色體異常的小孩出生造成家庭及社會的雙重負擔，建議高危險群孕婦(年齡大於34歲)應該進行產前篩檢，經由產檢胎兒的絨毛或抽取孕婦的羊水，進行胎兒的染色體分析，如此可早期確保胎兒的正常。

## ■何謂染色體？

正常之人體細胞含有46條染色體(23對染色體)，每一條染色體是由許多基因排列組合而成，而這些基因決定了人們所有遺傳特性(如膚色、頭髮顏色等等)。

人類的染色體在光學顯微鏡下為線狀或棍棒狀的結構，是由DNA和組織蛋白質(histone)組成。在電子顯微鏡下觀察，染色體是由很長的DNA雙螺旋繞著組織蛋白質(histone)，像珠子串在一條線上的形式形成染色質(chromatin)。首先DNA分子繞組織蛋白質分子結合成為核仁小體(nucleosome)，核仁小體折疊緊縮形成染色質纖維(chromatin fiber)，最後染色質纖維高度折疊再形成染色

體。

## 染色體圖(Karyotype)

1.將細胞內所有的中期染色體照相拍下，剪下染色體，依染色體的大小，中心節的位置，由大而小排列出來的圖。

2.染色體圖技術(Karyotyping)：將一個中期細胞染色體以照相拍下，然後把所有的染色體剪下，成對排列，長的排在前面，短的排在後面，最長的一對，稱為第一對染色體，依次排列，如果染色體大小很接近，不易區分，再依照條紋技術(banding technique)區分。

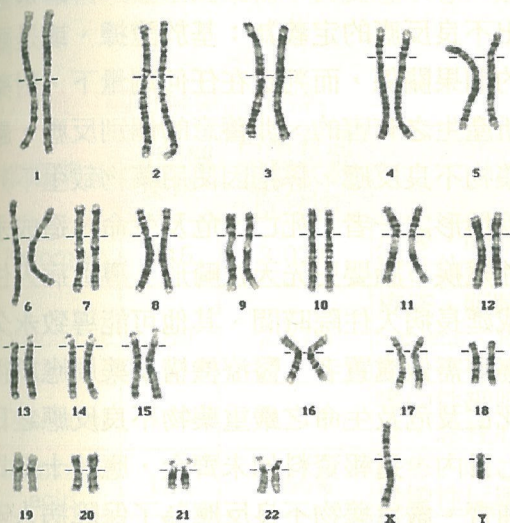
### 3.染色體圖的價值

- (1)鑑定染色體是否正常做為鑑定人類遺傳疾病的工具。
- (2)染色體圖可做分類的依據，品種、品系鑑定。
- (3)鑑定多倍體，單倍體，異倍體等。

## 正常人類染色體核形

為符合民眾的需求與提供豐富的醫療資源服務，本院設有細胞遺傳室可提供最專業、最迅速的染色體篩檢服務，以進行產前染色體檢驗分析。符合衛生署補助標準者，

## 23對染色體圖：



可由衛生署補助部分檢查費用，受檢者只需負擔差額，其所服務的內容如下：

## ■檢驗項目：

本實驗室負責各類染色體之檢查，檢驗目的及其可用以分析之檢體，分述如下：

1. 產前檢查以確定胎兒有無染色體之異常，可以羊水、臍帶血、或絨毛膜檢驗。

2. 小兒先天性異常者可取其靜脈血來分析，以確定其異常之產生是否與染色體有關，必要時追溯檢查其父母，以確定異常染色體之來源；此類訊息可提供其他家人做為警訊，提醒注意做好日後相關之產前檢查。

3. 成年人性發育異常或有多次之流產記錄者，可藉抽取血液檢驗來查證是否有染色體上之問題。

4. 血液腫瘤病患之骨髓液分析，可用以輔助診斷之確立，治療方式之選擇，以及追蹤檢查之參考。

5. 胎兒組織分析可得知是否因染色體上之問題造成胎兒死亡。

## ■適用對象：

1. 高齡孕婦(懷孕時年齡大於34歲)
2. 曾生育過異常兒
3. 曾生育過多發性畸形兒
4. 本胎懷疑畸形、異常兒
5. 夫妻一方為染色體平衡轉位者
6. 有家族遺傳疾病史
7. 本胎超音波檢查疑似胎兒異常
8. 本胎母血唐氏症篩檢結果異常

中山醫學大學附設醫院細胞遺傳室為行政院衛生署評鑑通過的「細胞遺傳學檢驗機構」，且通過CAP(College of American Pathologists)認證，誠摯為您服務，歡迎有相關醫療需求民眾至本院洽談諮詢。