

Subject 淺談遺傳疾病與DNA檢驗

■ 細胞遺傳室 / 余如珊醫檢師

隨著醫學科技的快速發展，人類基因體漸漸被解碼後，越來越多疾病被發現與遺傳及基因有關，也因此提高了醫生與患者對於遺傳疾病檢驗的需求。

現代遺傳學的基礎起源於孟德爾，他當時提出遺傳訊息是由不連續的遺傳單位所組成，這些遺傳單位也就是現在所稱作基因的物質，而多樣的基因纏繞在雙套染色體上，再經由繁衍而產生相似的下一代。而當基因發生突變後就可能引起一些疾病，甚至直接傳給下一代，這樣的疾病屬於遺傳疾病。

現今被發現的遺傳疾病可以分為幾類，第一類為染色體變異，例如：唐氏症、費城染色體等。第二類為單一基因缺失，例如：地中海型貧血(體染色體遺傳)、蠶豆症(性染色體遺傳)等。第三類為多重基因缺失，例如：癌症、高血壓等，最後一類為最近幾年才發展的粒線體基因變異。

除了染色體變異的遺傳疾病外，其餘幾種遺傳疾病必須透過分子檢驗，來進行更細微的DNA分析。國內幾家大型醫院皆有設置與遺傳相關的分子檢驗室，本院也不例外，目前我們能提供的檢驗項目已近十多種，如下：

1. 小腦脊髓運動失調症候群 (Spinocerebellar ataxia)
2. 肌強直型肌肉萎縮症 (Myotonic Dystrophy)
3. 雄性激素不敏感症候群 (Androgen insensitivity syndrome)
4. 男性SRY基因檢測
5. CHARGE聯合畸形 (CHARGE syndrome)
6. 點狀軟骨發育異常 (Chondrodysplasia punctata)
7. 狄蘭吉氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome)
8. X性染色體低磷性佝僂症 (Hypophosphatemic Rickets)
9. 外胚層發育不良無汗症 (X-linked anhidrotic ectodermal dysplasia)
10. 色素失調症候群 (Incontinentia Pigmenti)
11. Treacher Collins 氏症候群 (Treacher-Collins syndrome)
12. 性徵倒轉 (Sex reversal)
13. Cerebrocostomandibular 症候群(Cerebrocostomandibular Syndrome)
14. KCNQ2基因篩檢 (KCNQ2 gene screening)
15. KCNQ3基因篩檢 (KCNQ3 gene screening)
16. SURF1基因篩檢 (SURF1 gene screening)
17. HFE基因篩檢 (HFE gene screening)

因此透過基因的研究，我們的確是可以更瞭解疾病的關係，也能讓醫師在臨床診斷與治療上給予更加完善的服務，但基因篩檢所引發的社會問題，也是身為醫療服務的我們需要深思熟慮及重視的一環與研究的方向。