

如果發現有常染色體隱性遺傳情況，該怎麼辦？

雖然許多遺傳情況目前未必有根治方法，但一般會建議進行遺傳諮詢，尤其是夫妻計劃懷孕時，因遺傳測試結果可以在懷孕的風險和選擇上，提供寶貴的參考資訊。

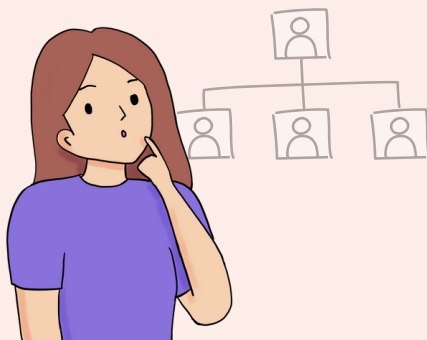
根據遺傳測試結果，夫妻可以考慮：

- 當再次懷孕時，通過絨毛膜活檢（又稱抽絨毛膜或抽胎盤），或羊膜穿刺術（俗稱抽羊水）進行胎兒染色體分析的產前診斷。
- 選擇進行體外人工受孕，並配合胚胎植入前遺傳學診斷檢測，以挑選未受影響的胚胎進行植入。



如果我有遺傳相關的情況，應該告訴其他家庭成員嗎？

如果您有相關遺傳情況，告知其他家庭成員是非常重要的，因為他們可能也遺傳了相同情況，並會因及早了解相關資訊而得益。如果他們計劃生育，這些資訊尤其重要，尋求專業的醫療建議可以幫助他們了解相關影響和潛在風險。



如果有其他查詢，歡迎您聯絡我們。

醫學遺傳科

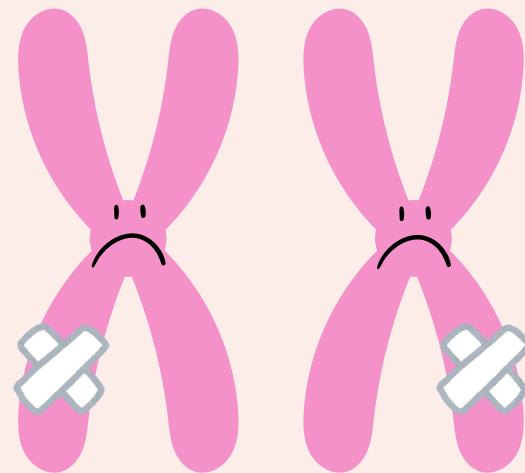
香港九龍
九龍灣承昌道一號
香港兒童醫院B座1樓
專科門診



辦公室電話：5741 3186

香港兒童醫院
Hong Kong Children's Hospital

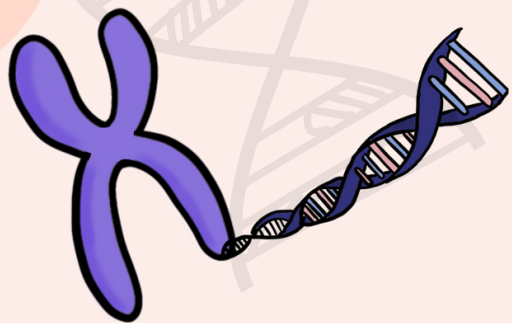
醫學遺傳科 遺傳及基因組學診所



常染色體隱性遺傳

常染色體隱性遺傳

(Autosomal Recessive Inheritance)



什麼是基因和染色體？

我們的染色體包含由DNA組成的各種基因，它們扮演指導人體生長和功能的重要角色。每個細胞內一般有46條染色體，排列成23對，前22對稱為常染色體，攜帶多個負責決定人體特徵的基因。我們的46條染色體遺傳自父母，其中一半來自父親，另外一半來自母親。

什麼是常染色體隱性遺傳？

常染色體隱性遺傳是指某些情況以隱性模式在家族遺傳。在隱性遺傳當中，一個人在同一對基因上均出現變異，進而影響健康。通常若病人父母雙方都帶有一個變異基因和一個正常運作的基因，便是該基因的隱性攜帶者。隱性基因攜帶者不會出現任何徵狀，因為正常運作的基因彌補了變異基因的作用。然而，他們可以在沒有任何徵狀下將變異基因遺傳給子女。

常染色體隱性遺傳情況可以受到種族背景和近親婚姻影響，因為有共同祖先的人更大機會攜帶相同的隱性變異基因。然而，這種情況有時候也可能發生在沒有任何家族史的非近親夫婦。



關於生育

如果父母雙方都攜帶相同的變異基因，則每個孩子（不論是男孩或女孩）都有以下機率：

- 25%（四分之一）的機率遺傳到父母雙方的正常基因，子女沒有受影響。
- 50%（二分之一）的機率從父母其中一方遺傳到該變異基因，並從另一方遺傳到正常的基因。子女會像父母一樣為健康的基因攜帶者。
- 25%（四分之一）的機率從父母雙方遺傳該變異基因，並受到該情況影響。

