相互易位 (Reciprocal Translocation)

什麼是基因和染色體？

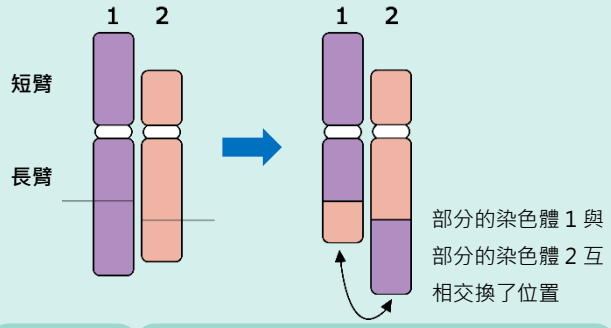
每個人的身體都是由數十億個細胞組成的。每個細胞內有46條染色體（排列成23對）。一對結構基本相同的染色體稱為同源染色體。每對同源染色體中的其中一條遺傳自母親，另一條則遺傳自父親。大多數染色體都攜帶著數百到數千個基因，這些基因提供了決定個人身體特徵及幫助身體正常生長和功能的指令。擁有正確數量和排列的染色體物質對於正常發展是非常重要的。

什麼是相互易位？

染色體易位是指細胞中的染色體有不正常的排列。相互易位是指兩條非同源染色體之間的遺傳物質交換，其中兩條染色體的一部分各自發生斷裂並互相交換了斷裂部分的位置，重新接合後形成新的排列。它可以隨機發生在任何染色體中，並且機會均等。每500人中，約有1人會出現相互易位。

大多數具有相互易位的人都擁有正確數量的遺傳物質，即染色體的遺傳物質沒有任何的缺失或增加，只是排列方式與一般人有異。我們稱這種易位為**平衡性相互易位 (Balanced reciprocal translocation)**。

下圖顯示了相互易位是如何發生的：



相互易位會影響健康嗎？

攜帶平衡性相互易位染色體的人（攜帶者）通常沒有健康或發展問題，但當他們計劃生育下一代時，這可能變得很重要，因為胎兒/嬰兒有可能遺傳了染色體非平衡性易位，令遺傳物質有缺失或過多的情況。而非平衡性易位可能會導致流產，甚至導致出生的孩子有先天性缺陷及/或學習困難。

平衡相互易位攜帶者可以生育孩子嗎？

儘管平衡性相互易位的攜帶者會增加患有不孕、慣性流產或生下先天缺陷孩子的風險，但大多數平衡性相互易位的男性或女性都是可以生育孩子的。如果父母其中一方是平衡性相互易位的基因攜帶者，通常有四種可能的結果：

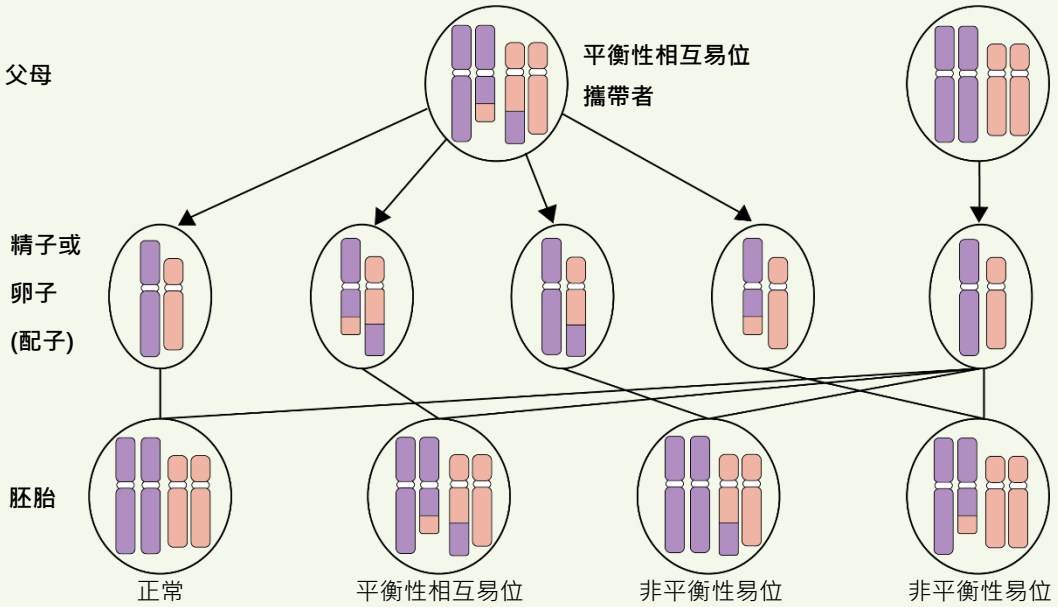
(1) 嬰兒遺傳了一組正常的染色體。

(2) 嬰兒遺傳了與父母相同的平衡性相互易位。嬰兒會是一個健康的基因攜帶者，就像他們父母一樣。

(3) 嬰兒遺傳了染色體非平衡性易位，過多或過少的遺傳物質可引致身體及/或學習問題。

(4) 胎兒遺傳了染色體非平衡性易位，過多或過少的遺傳物質會影響胎兒的發展，最後懷孕可能會以流產告終。

相互易位的基因拼圖



❖ *染色體易位可以是家族遺傳或原發性。原發性易位 (de novo translocation) 是由於卵子或精子細胞中的染色體發生了重新排序而導致易位。*

如何檢測染色體易位？

染色體易位可以通過稱為染色體核型分析 (karyotyping) 的基因測試來檢測。這是一個簡單的測試，通過檢查血液或其他樣本（如羊水）中細胞內的染色體，以查看任何不正常的染色體排列。這個測試可以用來檢測個人或胎兒的染色體核型。

平衡性相互易位攜帶者沒有任何體徵或症狀，所以大多數攜帶者都不知道自己有此狀況，直至進行父母染色體核型分析或對流產胎兒或受影響的新生嬰兒進行染色體核型分析才得以被發現。由於平衡性相互易位攜帶者慣性流產的風險較高，因此我們建議對流產 3 次或以上的夫婦進行染色體核型分析，以檢測出他們是否平衡性相互易位攜帶者。

如果發現有平衡相互易位，該怎麼辦？

雖然平衡性相互易位無法糾正，也**不會**影響基因攜帶者的健康，但攜帶者在計劃組織家庭時，仍建議為未來的懷孕計劃進行遺傳諮詢。基因檢測的結果可以幫助告知下次懷孕的風險和選擇。

根據基因檢測結果，夫婦可以考慮：

- 當再次懷孕時，通過絨毛膜活檢 (又稱抽絨毛膜或俗稱抽胎盤)，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。

如果我是攜帶者，應該告訴其他家庭成員嗎？

由於相互性易位是可以遺傳的，其他家庭成員亦可能遺傳了相同的狀況，因此對他們來說 (特別是計劃將來會生育孩子的家庭成員)，及早了解自己是否有平衡性相互易位是有益處的。在這種情況下，可建議他們尋求專業的醫療意見。

如果有其他查詢，歡迎你聯絡我們。

醫學遺傳科

門診地址： 香港九龍
九龍灣承昌道一號
香港兒童醫院 B 座一樓
專科門診

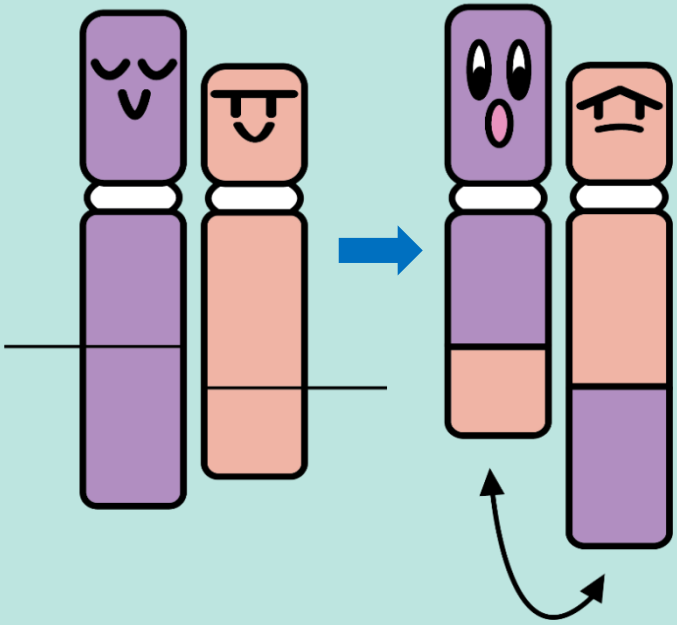
辦公室電話： 5741 3186

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

相互易位



醫院管理局
HOSPITAL AUTHORITY