

如果發現有X連鎖遺傳情況，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，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。

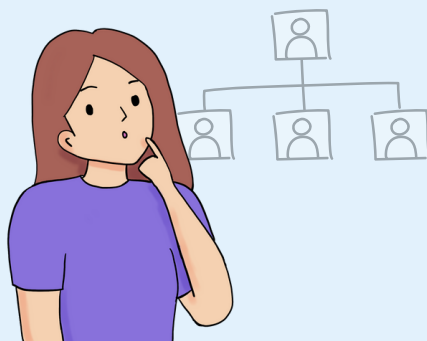
根據遺傳測試結果，夫妻可以考慮：

- 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與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

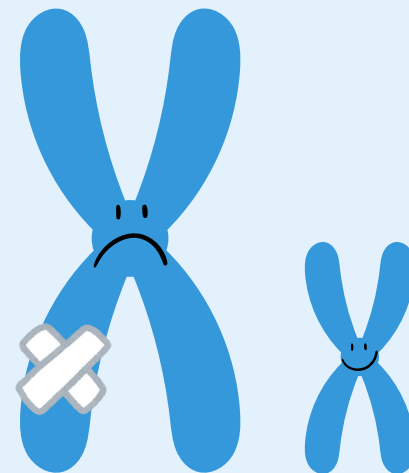


辦公室電話：5741 3186

DCG - XLI JUN 2024

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



X連鎖遺傳

X連鎖遺傳

(X-linked Inheritance)

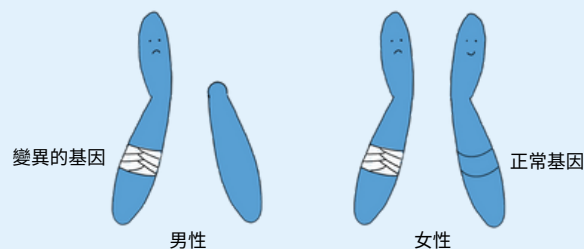


什麼是基因和染色體？

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。每個細胞內正常有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。最後一對是性染色體，負責決定性別。一般女性有兩條X染色體，分別遺傳自父母。而男性則有一條遺傳自母親的X染色體和一條遺傳自父親的Y染色體。

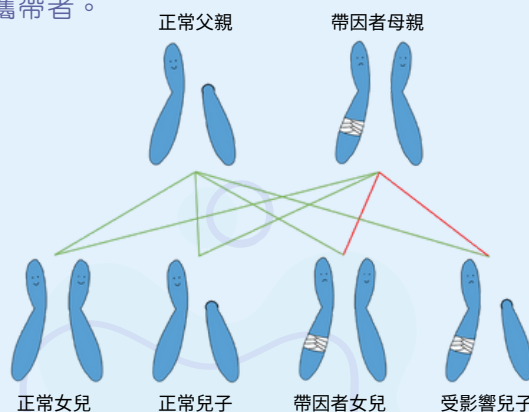
什麼是X連鎖遺傳？

X連鎖遺傳是指某些位於X染色體上的基因在家族中遺傳。在X連鎖遺傳中，如女性其中一條X染色體上的基因發生變異，而另一條X染色體正常運作，她們可以是健康的基因攜帶者。然而，在某些X連鎖情況，女性也可能會出現輕微徵狀。而由於男性只有一條X染色體，如X染色體帶有基因變異而無法正常運作，則會表現出相關徵狀。



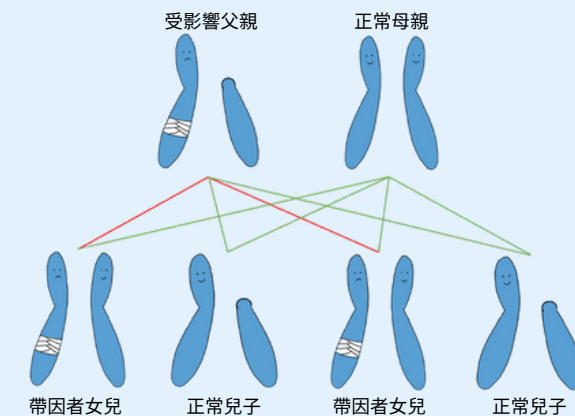
關於生育（女性）

如女性是基因變異的攜帶者，她的兒子有50%的機率會受該遺傳情況影響，而她的女兒則有50%的機率會像母親一樣成為基因攜帶者。



關於生育（男性）

有X連鎖遺傳情況的男性在生育女兒時，所有女兒都會是該變異基因的攜帶者。由於男性不會將X染色體遺傳給兒子，因此所有兒子都不會受到影響，也不會成為基因攜帶者。



什麼是X染色體去活化？

X染色體去活化是一種在女性身上每個細胞內自然發生的過程。為了避免X染色體過度表現，女性身體的細胞會隨機「關掉」細胞中的其中一條X染色體。然而，在某些情況下，X染色體去活化的比例可能會失衡，導致基因攜帶者的細胞中，變異基因的表現比正常基因為多，因而出現更多臨床徵狀。