

新北市時雨中學 108 學年度第一學期 生物科 研習課程紀錄

時間：11 月 19 日 星期二 第五、六節

會議地點：時雨大樓 4F 教師室

教師簽到處	主席	呂紹堃	
	蘇偉廷	楊俊龍	呂紹堃
	張文嘉	陳聖峰	
主題	不一樣的染色體秘密		
內容	染色體與基因，在胎兒的發展過程中，扮演相當重要的角色；其在受精卵時就決定未來出生後的狀態，無法改變 2 大類常見染色體異常 從那之後，醫學界陸陸續續發現其他染色體異常的現象；除了唐氏症（第 21 號），其他最常見的還有第 13 號、第 18 號的染色體三倍體異常。 數目異常 染色體的異常，主要分為兩種，其中一種是「數目異常」，即生殖細胞內多了或少了一條染色體，將促使未來胎兒可能某部位發展不足或缺乏。這可能是在減數分裂過程中所發生，常見的症狀如：唐氏症（第 21 號多一條）、艾德華氏症（第 18 號多一條）、巴陶氏症（第 13 號多一條）和透納氏症（失去一條 X 染色體）。 結構異常 當染色體的數量正確，但染色體本身卻發生一處或多處問題，如斷裂、損傷等，這些問題雖然能自行修復，但部分結構因而出現異常，像是：缺失、轉位、倒轉、環狀、複製、插入等等，而這可能是受到體內外各項因素所影響，常見症狀如貓啼症（第 5 號染色體短臂處缺失）。 常見染色體異常症狀 人體內有 23 對染色體（共 46 條），依長短、次序等，在醫學上被編列為第 1 號～第 23 號染色體；其中的最後一對就是「性染色體」，即決定胎兒性別的關鍵（XX 是女，XY 是男）。然而，當其中某些編號的染色體有了異常，而胎兒最後繼續發育、誕生時，可能會罹患下列相關症狀。		

唐氏症 Down Syndrome

- **異常狀況：**

患者比一般人多出一條第 21 號染色體，等於染色體總共有 47 條（正常來說，應是 23 對共 46 條）。

- **特徵&症狀：**

常見症狀有發育遲緩、不同的面部特徵以及輕度到中度的智能障礙。唐氏症青年人的智商大約接近八歲到九歲兒童的心智年齡，但也有些差異較大。通常在遺傳學上，唐氏症候群患者父母基因正常，多餘染色體往往是偶然出現的。其出現概率隨生物學母親的年齡而增加，從 20 歲母親的小於 0.1% 至 45 歲母親的 3%。

艾德華氏症 Edwards Syndrome

- **異常狀況：**

患者比一般人多出一條第 18 號染色體。

- **特徵&症狀：**

外觀上最具特徵的是手部：食指會疊在中指上，小指疊在無名指上。顏面部與心臟、腎臟的異常自不在話下。這些嬰兒出生時體重多半不足，90% 的個案在周歲內死亡，活過周歲的也多半是重度智障，所以一旦診斷確定，便不做任何積極的治療。

巴陶氏症 Patau Syndrom

- **異常狀況：**

患者比一般人多出一條第 13 號染色體。

- **特徵&症狀：**

新生兒體重不足、先天性頭皮缺損、頭部、前額和眼睛較小、兩眼距離過短或過寬、眉間常有扁平微血管斑、唇裂、顎裂、耳朵畸形、耳部位置偏低、下巴小、多手指多腳趾的畸形、肌肉張力低下等，大都會發育遲緩、先天性心臟病、腦部畸形等，男性還可能有隱睪症及陰囊發育不良。平均壽命約只有 4~6 個月，絕大多數在三歲以前就會夭折。

柯林菲特氏症 Klinefelter's Syndrome

- **異常狀況：**

男生的性染色體多了一個 X 染色體，即 XXY。

- **特徵&症狀：**

是一系列由於男性有兩條或兩條以上的 X 染色體所導致的疾病。該疾病的主要特徵是不孕。通常症狀都很輕微，甚至許多患者根本不知道他們患有該病。有些時候症狀會非常顯著，可能會出現

肌肉虛弱、身高較高、運動協調差、體毛稀少、外生殖器偏小、男性女乳症與缺乏性慾。通常在青春時期發現克氏症候群的症狀。智力發展通常與一般人無異，但常見有閱讀障礙或是在說話上有困難。若有超過三條 X 染色體，則患者的症狀會比較嚴重。

透納氏症 Turner's Syndrome

- 異常狀況：

患者只有 45 條染色體，即缺少一條 X 染色體。

- 特徵&症狀：

女性的罹患機率較高，程度從輕微到嚴重，因人而異。新生兒手背腳背有淋巴水腫、身材矮小、脖子較短或蹼狀頸、鬆弛的皮膚、下巴小、髮線低、兩側乳距過寬、脊椎側彎、部分者有先天性心臟病等等；且因可能影響荷爾蒙，導致青春時期沒有第二性徵的發育，也沒有月經來潮，影響生育能力。

普瑞德威利氏症 Prader. Willi Syndrome

- 異常狀況：

患者的第 15 號染色體發生變異（長臂上有微小缺失）所導致。

- 特徵&症狀：

新生兒患者會出現包括肌肉無力、進食不良及發育遲緩的症狀。患者從童年開始即會不斷的有飢餓感，並常因過度進食而導致肥胖和第 2 型糖尿病，也常伴隨著輕至中度的智力障礙和行為異常問題。患者在外觀上常見前額狹窄、手腳短小、身高矮小、淺膚色等特徵，且無法生育。

- 統計顯示約有 74% 的患者的父系染色體有部分缺失，另 25% 的患者則是出現 2 條母系染色體，但無父系染色體。因為母親的第 15 號染色體有部分功能是關閉的，故患者最後獲得的基因無法發揮作用。此症通常不會遺傳，而是在卵子、精子或胚胎早期發育的過程中發生突變，目前沒有已知的風險因子。育有罹患此症子女的父母下一胎再生下相同子女的機率不到 1%。天使症候群（Angelman syndrome）的致病機制與此症相似，是自母親處遺傳了有缺陷的第 15 號染色體，或是直接從父親處遺傳到了 2 條第 15 號染色體。

- 此症無法治癒。但接受治療可以改善病情，尤其是早期發現早期治療。新生兒患者的餵食困難可以使用餵養管輔助^[7]，3 歲開始即需接受長期的嚴格飲食控制以及運動課程^[7]，使用生長激素也有助改善預後。接受諮詢和藥物治療可能有助於解決患者的部分行為問題。患者成年後，通常需要居住在相關的照護機構

內。

資料來源 禾馨婦產科暨母胎兒醫學中心執行長蘇怡寧

<https://kknews.cc/zh-tw/health/596zv.html>

百科全書

龍騰高中選修生物

教學組長：

教務主任：