

## 基因檢測結果

臨床遺傳學科醫生或遺傳諮詢師將會向您解釋缺少了哪一塊（或多塊）遺傳物質。亦會向您解釋缺失的位置和大小，其中包含的基因的重要性，以及以前有否在另一個人身上看到過相同或近似的變化。

染色體缺失通常透過稱為**晶片分析**（例如**晶片全基因體定量分析**，array CGH）的基因測試來識別。該測試的結果可能類似於下面例子：

### arr[hg19] 16p11.2 (29653028-30190538)x1 dn

arr 是晶片的縮寫，描述了所進行的檢測。

hg19 是鹼基對編號所指的參考DNA序列，在此例子中為人類基因組構建19

16p11.2 指發現CNV的位置是16號染色體p臂的11.2帶 (29653028-30190538) DNA 變化通過其鹼基對編號（發生染色體變化的點）來識別。在此例子中，DNA變化位於**鹼基對**（base pair, bp）29653028和30190538之間。該區域覆蓋537,510個鹼基對（≈0.5 Mb）。

x1 指定的DNA片段只有1個副本。由於16號染色體應該有2個副本，這表明DNA有一個缺失的變化

dn 是“*de novo*”的縮寫，表示這個遺傳變化是只有在被檢驗的人身上出現，而並非遺傳自其父母。

如果一個人的缺失被確定為*de novo*，那麼這種缺失就不太可能發生在其兄弟姐妹中。如果檢測結果後面有**mat**的描述，則代表該缺失是從母親遺傳的（母系，**maternal**）；如果後面跟著**pat**的描述，則代表該缺失是從父親繼承的（父系，**paternal**）。

基因測試結果還可能包含缺失內含有的**致病**基因的描述。這些基因如果在功能受損則可以引起症狀。有些致病基因僅在完全沒有功能性副本的情況下才會引起症狀，而另一些則具有“劑量敏感性”（如果其中一個副本丟失或改變，也可能會引起症狀）或“基因銘印”（其中一份副本不起作用）。

## 為什麼會發生這種情況以及是否會再次發生？

缺失可以遺傳自未受影響或已受影響的父母，也可以作為偶然事件發生（*de novo*）。

染色體片段的缺失可能發生在卵子或精子的形成時，或我們製造身體生長和發育所需的細胞期間。DNA在某些區域序列能導致許多沒有血緣關係的人也有同樣的缺失。重要的是我們無法採取任何措施來阻止缺失的發生。這是一個自然事件，不是由已知的生活方式、飲食或環境因素造成。任何人在懷孕前、懷孕期間或懷孕後所做的任何事情都不會導致缺失的形成。

如果一個孩子的缺失是遺傳自父或母，那麼另一個孩子有相同缺失的概率約為**50%**。如果缺失是*de novo*，則概率估計低於**1%**。您的遺傳學中心應該能夠為所有家庭成員（包括具有缺失或微缺失的個人）提供有關生育相關的風險評估。

## 網絡資源支持



**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
The Stables, Station Road West,  
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.  
Tel +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

### Join UniqUe for family links, information and support.

UniqUe是一個沒有政府資助的慈善機構，完全依靠捐贈和資助。如有意向，可以通過我們的官方網站進行捐款 [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) 請幫助我們幫助大家！

本手冊不能代替個人醫療建議。家庭應就有關基因診斷、管理和健康的所有事宜諮詢有資質的臨床醫生。基因信息是一個變化非常快速的領域，本手冊中提供的信息被認為是發佈時可獲得的最佳信息，有些信息可能之後會改變。

UniqUe盡力跟上不斷變化的信息並根據需要審查其已發布的指南。本手冊由 *UniqUe (AP)* 編寫，並由Division of Clinical and Metabolic Genetics, The Hospital for Sick Children, Toronto, Canada的Dr. Gregory Costain審閱。中文版由香港兒童醫院醫學遺傳科陸浩明醫生、鄭斯穎醫生、何嘉倫醫生、區敏翻譯。

Version 1 (AP)

Copyright © UniqUe 2020

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# 缺失與 微缺失

rarechromo.org

## 什麼是缺失和微缺失？

染色體缺失是指染色體上缺少了某一段遺傳物質。遺傳物質的缺失或有大小上的差異，而那些因為份量太小而無法在顯微鏡下看到的缺失亦被稱為微缺失。

## 什麼是染色體？

我們的身體由不同類型的細胞組成，大多數的細胞都包含染色體。染色體包含由DNA組成的各種基因。染色體通常成對出現，各有一條來自父或母。通常含有染色體的細胞都有23對染色體（總共46條）。除了卵子和精子細胞是例外的，它們的染色體只有一個副本。在受精時（卵子與精子結合成為受精卵的過程），染色體數目才會恢復為46條。我們有22條常染色體，根據其長度，大致能從1到22進行編號，以及兩條性染色體X和Y，性染色體決定了與生物性別相關的特徵。男性通常有1條X染色體和1條Y染色體（XY），女性通常有2條X染色體（XX）。

染色體無法用肉眼看到，但如果以特定方式處理細胞，則可以通過染色在顯微鏡下被放大觀察。右圖顯示了典型男性細胞中存在的染色體。



染色體對1-22，X和Y(男性)

## 缺失對我或我的孩子有何影響？

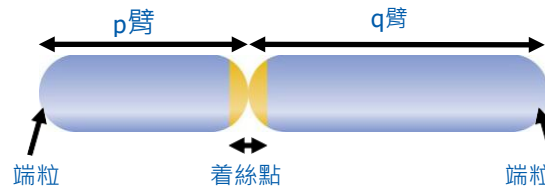
染色體缺失的影響在個體之間能有很大的差異，並取決於受影響的染色體以及缺失的遺傳物質。遺傳物質的缺失可影響智力，亦能影響我們身體的功能。會引起症狀的缺失被形容為**有致病性**，而那些被認為沒有不良影響的則被稱為**良性**。還有許多在**臨床意義上為不明**的缺失，當我們對它們了解更多時，它們可能會被重新分類為**良性**或有**致病性**。

## 缺失的位置

通常缺失能通過在特定染色體上的位置來描述；它們在哪個“臂”上，在哪個“帶”中。

### 什麼是染色體的臂？

每條染色體都由兩條“臂”組成，這兩條“臂”由被稱為**着絲點**（染色體收縮部分）連接在一起。較短的臂稱為“p”臂，較長的臂稱為“q”臂。

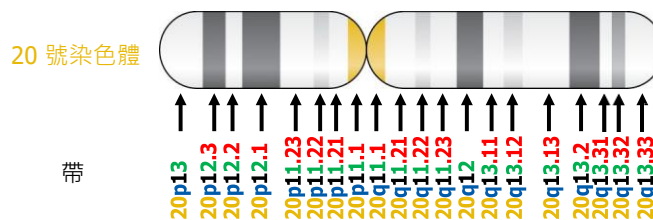


臂的尖端被稱為**端粒**。如果染色體末端缺失了一部分染色體，則稱為**末端缺失**。如果其中一條臂中間缺失一部分遺傳物質，則稱為**中間缺失**；靠近著絲粒的稱為**近端缺失**，靠近臂尖的稱為**遠端缺失**。

### 什麼是染色體的帶？

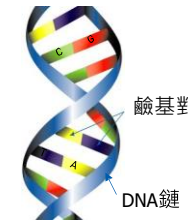
我們能通過特定的實驗室染色技術，每條染色體都能展現出不同的光暗條紋圖案——亦稱之為帶。每個染色體臂上的條紋均從著絲點（編號為10）開始向著端粒編號。

我們能通過染色體臂上的帶的位置來描述缺失。從**染色體編號**開始，例如**20號染色體**（如下圖所示）。後面緊接著是代表臂的字母p或q。然後是**區域**的編號（例如1），及**帶**的編號（例如3），最後是由**亞帶**（例如.2）甚至更小的次亞帶劃分（例如.33）。



## 缺失包含什麼？

染色體由非常長的DNA（脫氧核糖核酸）片段透過雙鏈結構存在（稱為**雙螺旋結構**，如下圖所示）。



單鏈DNA由稱為**核苷酸**的結構單元組成，每個結構單元包含四種**鹼基**之一：**G**（鳥嘌呤）、**A**（腺嘌呤）、**T**（胸腺嘧啶）或**C**（胞嘧啶）。兩條DNA鏈相互纏繞，並通過**鹼基對A和T**或**G和C**之間的化學鍵結合在一起。

DNA可以被認為是字母（鹼基）序列，但與字母表不同的是，該序列僅包含4個字母（**G、A、T、C**）。在這些DNA序列中，有一些區域負責了**基因**的編碼，這些區域包含了我們身體發揮功能、生長和發育的“指令”。我們有超過**20,000**個基因，每一個基因在各個身體部位的不同發育階段都有獨特的作用。

隨著遺傳技術的進步，現在我們可以輕鬆識別缺失的DNA片段以及它們的大小、位置，以及包含的基因。當我們評估缺失可能產生的影響時，我們會查看缺失內包含了哪些基因（或控制基因活性的DNA序列）。

## 缺失的大小

缺失的大小以**鹼基或鹼基對（bp）**為單位進行測量。每條染色體的第一個鹼基對位於p臂的尖端（端粒），最後一個鹼基對位於q臂的尖端。由於DNA序列很長，因此通常以兆鹼基（Mb；1 Mb = 100 萬 bp）或千鹼基（kb；1 kb = 1000 bp）為單位進行描述。小於5 Mb（即5,000,000個鹼基對）的缺失有時被稱為**微缺失**。

缺失的範圍可以小至一個鹼基對（稱為**序列變異**）到整個染色體（稱為**單染色體**）也受影響。但目前使用標準技術識別的大多數缺失都在幾百kb到幾Mb之間。這種缺失通常被稱為**拷貝數變異（CNV）**，因為缺失的DNA片段的通常拷貝數與一般比較減少了1。對於常染色體（1-22）而言，這意味著預期的兩個拷貝數（來自每對染色體）由於缺失減少為只有一個。