

## 它是怎麼發生的？

單親源二體 (Uniparental Disomy, 簡稱UPD) 有不同的成因。它可能是在卵子和精子形成過程中的隨機事件, 也可能發生在受精 (卵子與精子結合成為受精卵的過程) 後。

### 卵子和精子的形成

卵子和精子形成時只會攜帶一組染色體副本, 但偶然會有染色體數量的缺少或增加。多餘的染色體副本或與卵子和精子內的一條染色體相同, 也可以是一條不一樣的染色體。在卵子和精子形成過程中, 染色體聚集在一起時會交換遺傳物質, 因此它們不是父母染色體的精確複製品, 而是兩者的組合, 所以, 我們每個人也從父母那裡繼承了略有不同的染色體。

### 受精

有很多不同的方式可以導致UPD。

**三染色體拯救:** 帶有額外染色體副本的卵子或精子有時會與帶有單個染色體副本的卵子或精子結合。這導致胚胎內的特定染色體存在了三個副本。如果之後丟失了其中一條染色體, 則雖然可恢復預期的染色體數量, 但如果剩餘的兩條染色體都來自父母其中一方, 則會發生UPD。

**單染色體拯救:** 缺失一條染色體的卵子或精子有時會與正常的卵子或精子結合。單拷貝染色體通過複製會形成一對來自父或母一方的相同染色體。

**互補:** 具有兩個染色體拷貝的卵子或精子細胞有時會與缺少該特定染色體的卵子或精子細胞結合。在這種情況下兩條染色體都來自父或母一方, 但它們並不完全一樣。


如果UPD在胎兒發育過程中稍後發生, 例如, 如果來自父或母一方的染色體發生複製錯誤, 而另一方的對應染色體在三染色體拯救過程中丟失, 則可能會發生UPD鑲嵌體。這意味著並非所有身體細胞都有UPD。

**UPD測試** UPD不能通過在顯微鏡下觀察染色體來識別, 因為染色體的數量和外觀不會受到影響。

分子測試用於了解每條染色體 (或染色體的一部分) 的遺傳模式, 例如**微衛星**分析或**SNP** (single nucleotide polymorphism, 單核苷酸多態性) 基因分型。這些測試是基於每個個體的每條染色體都含有微小DNA序列不同的特性。每條染色體都有一組標記用於分析。染色體對之間存在相同標記則表明具有相同的染色體, 亦能由此證明UPD的發生。

如果一對染色體上對應的位置發現不同, 則表明從父母雙方各遺傳了一條染色體。相同的測試亦被用來識別不同染色體的UPD和部分UPD, 即染色體的一部分具有UPD。我們亦可以使用另一種觀察染色體活動的技術 (甲基化測試)。

### 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Consultant Medical Genetics, St George's University, London, Royal Brompton Hospital, Harris Birthright Unit, Kings College Hospital, UK的Dr Tessa Homfray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、區敬翻譯。

Version 1 (AP)

Copyright © UniquE 2019

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# 單親源二體 (UPD)

rarechromo.org

## 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。



## 什麼是單親源二體（UPD）？

UPD是一種罕見的染色體事件。UPD是指當某一對染色體（或該染色體的一部分）全部遺傳自父或母一方。當一對染色體（或染色體的一部分）都遺傳自母親時，我們稱為母系UPD（或mUPD / UPDmat）。當兩個副本都是遺傳自父親時，則稱為父系UPD（或pUPD / UPDpat）。

## UPD 對我或我的孩子有何影響？

不同種類的UPD在人身上的影響能有很大差異。從對健康和發育沒有明顯影響，以致引起嚴重的疾病（UPD在某些情況下還可能導致自然流產）都有可能。有關症狀取決於哪條染色體（或染色體的一部分）有著UPD，尤其是當涉及銘印基因或隱性基因變異時。

### ■ UPD和銘印基因

兩條成對的染色體上各自包含相同的基因（除了性染色體）。對於大多數基因來說，兩個副本都是活躍的。在這種情況下，如果一個基因的兩個副本都遺傳自父或母，似乎沒有任何影響。然而，有些基因是銘印基因，銘印基因中只有一個副本是活躍的，它的活性取決於染色體是遺傳自父母的哪一方。

基因銘印是一個正常過程，這導致了一些基因在從父親遺傳的染色體上被“關閉”（父系基因銘印），而一些基因在從母親遺傳的染色體上被“關閉”（母系基因銘印）。如果UPD涉及含有銘印基因，則症狀將取決於相關染色體是遺傳自父或母。例如，從父親那裡繼承兩份含有父系銘印基因的染色體意味著兩個基因副本都被關閉。當一個重要基因沒有活躍的副本時，健康和發育就會受到影響。當一個基因具有父系銘印但兩個副本均遺傳自母親，則兩者副本會活躍，這也可能會導致症狀，因為適當的基因活動對於健康和發育很重要。

### ■ UPD和隱性基因變異

某一些致病基因變異以顯性方式遺傳，這意味著兩個副本中有其中一個攜有變異就可能導致症狀。

有一些基因變異亦能以隱性方式遺傳，這意味著基因的兩個副本都帶有變異才能導致症狀。

我們攜帶一個隱性基因變異時，由於只有一個基因副本受到影響，所以我們沒有任何症狀。而當我們遺傳了這些基因變

異給下一代時，他們仍然可以沒有任何症狀，除非他們的基因的兩個副本都受到影響。

當父母雙方攜帶同一隱性基因的基因變異並將其遺傳給孩子時，孩子便有機會發展成隱性基因疾病患者。

還有一種情況是當兩個致病性副本因為UPD均遺傳自父或母一方時，也有可能發生隱性基因疾病。因為有UPD的染色體（或部分染色體）的兩個副本均一樣有著帶有致病（引起疾病）變異的基因。而他們的症狀取決於涉及哪個基因。

## 為什麼會發生這種情況？

UPD是自然發生的，它與父母的生活方式或在懷孕前後所做的任何事情無關。

當懷孕時，父和母雙方的染色體通常作為單個副本傳遞下去。隨著孩子的成長和發育，新的細胞會形成，而每條染色體都會被複製到這些新細胞中。這些過程並不完美而且具有隨機性，所以也可能會發生罕見的變化，導致染色體（或染色體的一部分）的分佈出現異常，從而導致UPD。

當父母一方攜帶染色體易位（當兩條不同染色體的部分融合形成單個染色體時），UPD也偶爾會發生。人們還認為某些UPD可能與母親年齡有關。

## UPD 有多常見？

最近估算的UPD發病率為1/2000（Nakka 2019）。由於越來越多的人進行分子遺傳學檢測，UPD的發生率比之前估算的要高，而且也有在健康的人身上偶然被發現。