

談生命的惡作劇——染色體異常

產前檢查、產後篩檢，預防勝於治療

許澤銘

個體由於染色體異常，使原本應五官端正、耳聰目明、活潑健康可愛的嬰兒，頓然成爲畸型而與眉目清秀、五官、儀容端正絕緣，其情多無辜又多無奈！

茲舉若干染色體異常的個案加以敘述以增進讀者對染色體的理解與重視產前檢查及產後篩檢，做爲預防身心障礙兒童出生之全民健保重要對策。

一、人的染色體研究

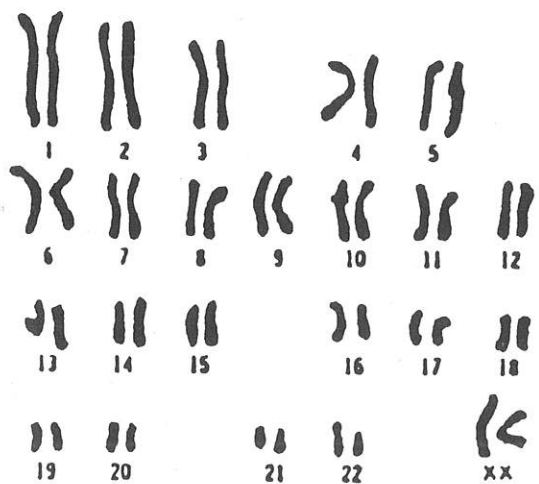
研究動物、植物染色體數目之成果陸續解曉，著有可觀成績。惟要解開人的染色體數目，由於研究材料之細胞之取得不易，長期處於膠著不見進展。

人的染色體數目之研究，始於一八八〇年代的歐洲，其研究報告指出人的染色體數目，推定爲22體至24體，後續的研究報告分歧指出，人的染色體數目爲32體、36體、40體，及一九一二年比利時科學家研究指出「男人的染色體有47體」，另有學者研究指出「女人染色體有48體」，至一九三二年的研究訂正爲「男、女的染色體都是48體」成爲當時世界上的共識。惟一九八〇年瑞典科學家青天霹靂地發表「46體學說」。研究論文精闢令人折服。

早期的研究材料自患者之睪丸摘取，

嗣後由瑞典科學家改用人工流產之胎兒肺臟，經解剖細切肺組織後加以培養，取用細胞分裂旺盛時之細胞，以顯微鏡玻璃片來夾押、觀看，可明顯觀察染色體核之擴散，並可數染色體數目。此培養細胞組織、押核法的染色體研究方法廣傳至各國，並由多數科學者驗證男、女染色體爲46體，成爲定論與共識。

一九六〇年在美國科羅拉多州（Colorado）丹佛市（Denver）召開國際人類染色體研究會議議決染色體分類法及取名規約。



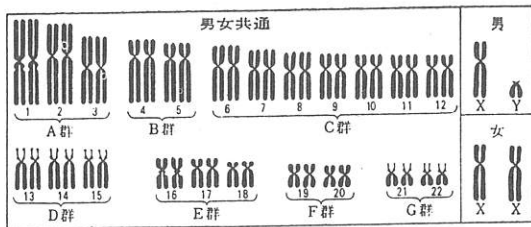
顯微鏡看見的男性染色體

X X染色體 Y Y染色體

二、人的染色體種類

人的染色體檢查，通常以培養血液中之白血球（主要的用小淋巴球）檢查。必要時也可用纖維芽細胞或羊水細胞的組織檢查。

人的染色體，約依大小順序，即由大至小順序排列。平常染色體由No.1至No.22編號。性染色體另外以XX, XY記載，概略性分類為A、B、C、D、E、F、G群。X染色體屬於C群，Y染色體屬於G群。如此，在正常的情况下，由22對之普通染色體（autosome）及1對的性染色體（sex chromosome）則男性染色體為XY，女性染色體為XX，共分類為46個染色體。最近由於醫學開發「分染法」的技術，揭曉了每個染色體有其固有的型態。如下圖：



三、染色體的特徵

染色體的特徵：染色體中程頸狀處為動原體（紡錘系附著處為著絲點），短條稍為短腕（寫為p），長條稱為長腕（寫為q），絲點處絲拉緊染色體。

46體染色體之長度之間的差異有 1μ （micron 1/1000mm）至 10μ ，凹頸位於中央至偏端者，形狀不一。

將染色體依長短順序排列，即可以看出有二體的長度形狀相同。這是細胞減數

分裂初期，互相依靠並排的相同染色體的伙伴。依國際人類染色體研究會議規約，染色體依長短之順序排列，並賦予No.1~No.22對編號。此22對44體為人類男、女所共有。剩餘的2體因男、女而異，稱為「性染色體」，其中長的成為女性，短狀又弱小者稱為Y染色體。有成對的X即成為女人，持有一個X，一個Y，即成為男人。

染色體編號1號（No.1）至22號（No.22）是「普通的常色體」。染色體可以分成七群。

A群 No.1—No.3（6體）凹頸約在中央。

B群 No.4—No.5（4體）凹頸頗偏端。

C群 No.6—No.12（14體），含有相似的，學者之間時有爭議。X染色體從長度而言，可彙聚排在No.6至No.7之間。

D群 No.14—No.16（6體），凹頸先端細長猶如“觸角”。

E群 No.17—No.18（6體），依形狀分類，不無有彙聚成一群之感。

F群 No.19—No.20（4體），凹頸位於中央部位，狀似十字花科之花瓣。

G群 No.21—No.22（4體），像D群有“觸角”。Y染色體，依長度排列，可彙聚在這一群。

No.1及No.16染色體的凹頸有二處，對染色體的形狀研究逐漸受到重視。

四、XX vs XY

我國有一位對國家興革農政、農業貢獻豐碩，受尊敬的先生到某地方法院提起

「離婚之訴」，理由是原以為可享天倫，獲賢內助作為鴻圖大展之支柱，奈何其處境是遭惡妻虐待。一天辛勞回到家用餐眼看桌上佳餚竟是剩菜殘飯，餐餐如此，天天復如此。受盡虐待之丈夫，忍無可忍告到法院。人間的強者是XX（女性）抑XY（男性）？

XX VS XY		
項目	XX	VS XY
天才、科學家		<
中重度智能不足		<
色盲出現率	1/200	< 1/20
血友病		<
出生率		<
平均壽命（長壽）		>
中、小學幼稚園托兒所 教師保母		>
大專教師		<
掉眼淚		>

由上表資料顯示「XX」VS「XY」患者色盲、血友病、中重度智障之出現率比較低。XX之平均壽命比較長，可說不無道理，惟在未來的新時代裡兩性平等。據說「佛教相信眾生的生死輪迴於大道之中」，假如來世可任選性別，您（您）要繼續選定今世性別抑截然換換性以享同（異）性人生。

五、染色體異常

染色體異常可分普通染色體異常和性染色體異常，各有數量的異常及構造異常。

(一)染色體數量異常

人的染色體，以一對二體為正常。

一對中欠一體稱為單體（monosomy），一對中多一體稱為三體（trisomy）。

要解開人的染色體數目，由於取得適合之研究材料之細胞不容易，一直停留在「謎」解不開。惟對於動物、植物的染色體數目之研究成果頗輝煌。

人的染色體在正常的情況下呈現二倍體（一對二體），也有異常的三倍體（一對三體）共有69體，惟實際上三倍體染色體只是拼成（mosaic）的概念，染色體三倍體者不能生存。

(二)染色體構造異常

染色體的切斷（break），例如著絲點橫裂的構造異常，轉座（translocation），二個不同染色體切斷，互相交換斷片的互相轉座構造異常。

逆位（inversion）：一個染色體二個地方切斷，切片斷裂端成為逆位，遺傳基因排列順序逆轉的逆位構造異常。

六、染色體異常後遺症

(一)染色體異常出現率

染色體異常出現率如下：

染色體異常出現率	
成長期	出現率
懷孕	8%
自然流產	50%
死產	6.2%
新生兒周產期死亡	
新生嬰兒	0.63%

註：新生兒期WHO約定：

早期新生兒期出生～七天未滿
後期新生兒期七天～廿七天

染色體異常的出現率為1,000人中約有6.12人(0.612%)，最常見的是G群第21組三體，出現率為1/828人。其出現率東方人與西方人都相同。東方人的Turner症候群(XO)出現率比西方人高，G群三體出現率為1/1162人，比西方人之1/794人低，其理由可能是東方人母親年齡比西方人母親年齡低。

染色體異常引起新生兒周產期死亡之出現率頗高，約有6%，屬於No.13組三體及18組三體居多。

自然流產胎兒的染色體異常出現率更高，其出現率高達50%。

自然流產中染色體異常出現率為50%，加上死產新生兒期死亡6.5%。兩項合計禍達56.2%。由此可知，孕婦、產婦對流產、死產或早逝，似不必太傷心，即使保住了胎、嬰兒生命，誕生成為畸型或身心障礙的機率很高。

(二)染色體異常的一般症狀

染色體異常引起下列一般症狀：

性異常、成長障礙、智能發展異常、畸型，多重障礙、皮膚紋理異常、多次流產、死產等症狀都是染色體異常導致的。

七、性染色體異常

(一)XO! XO，染色體總共45體，少一個X體。二個XX成為十全女人，只有一個X，算是半個女人，在第二性徵上的表現差。

XO女性身材矮，少一個X，因此女性的性特徵薄弱，性器發育差，無月經(不排卵)，無生育能力，動作能

力低，弱不禁風的弱女子。學術上稱為「Furner症候群」。

(二)XXX

XXX稱為「Super female」超級女人或女強人。XXX比普通女性多一個X，具有第二性徵，有懷孕能力，富有女性性感，惟併發輕度智能不足的機率高。

(三)XXY

XXY稱為「Klinefelter 症候群」，具有完整女性X性染色體之外，又多出一個Y，只要有Y則受鑑定為男性。XXY為XY之外多出一個X容易成為女性化的男人，乳房豐滿，面目姣好。XXY者的男性，性器比較差，睪丸小不能製造精蟲，不能傳宗接代。XXY者容易出現輕度智能不足。XXY症候群中另有XXXXY、XXXXXY核型的症候群。一九六四年東京奧運會，歐洲共產國家女選手甚為活躍且成績耀眼，一九六四年前之選性別鑑定委由本國醫師診斷證明，波蘭女選手柯波可斯卡小姐持有女子一百公尺世界記錄(11.1秒)榮獲東京大會400公尺接力賽金牌及100公尺競賽銅牌之殊榮。惟被質疑「性別」，經醫學鑑定染色體為XXY，於是一九六八年二月國際田賽聯盟裁決撤銷世界記錄及獎牌。同屆東京奧運會另有蘇聯女選手獲鉛球金牌五項競賽世界記錄保持女選手拒絕接受性別鑑定並宣言自體壇告退。國際奧運會田徑賽聯盟於一九六六年秋季議決自九月在蘇

聯舉辦之歐洲杯奧運會課予女選手賽前接受染色體檢查之義務，不再委由選手本國醫師作性別鑑定，直接由奧運會相關醫學單位作女選手性別（性染色體）鑑定。

(四)XYY

XYY稱為「Super male」，即超級男人。XY之外，多一個Y。二個Y者頗具「大丈夫」雄壯風度，身材高，腕力強壯，常有攻擊性性格表現。XX、XY之一般染色體異常，可能併發智能、成長障礙。

八、一般染色體異常

染色體異常可分為性染色體異常和一般染色體異常，指非性染色體XX、XY之異常以外之染色體異常，即No.1~No.22染色體之異常，一般染色體異常常見的個案如下：

(一)染色體第13對三體症候群：

第13對染色體三體之異常之症候群，半數新生嬰兒在出生後一個月內死亡。
症狀：無、小眼球症、兔唇（語言障礙）、多指症、身體多數畸型。

(二)染色體第18對三體症候群

第18對染色體三體異常之症候群，半數新生嬰兒在二個月內死亡。
症狀：肢體屈曲拘縮，肌肉緊張亢進，身體多數畸型。

(三)染色體第21對三體症候群

染色體第21對三體症候群即是道恩氏症候群（Down's syndroms）。道恩氏症候群，俗稱「蒙古症（

mongolism）係染色體異常，第21對染色體多出一個，成為具有47個染色體所致。道恩氏症候群的智能不足兒童，其智商多數在30~50之間，屬於中度智能不足。這類兒童在性格上表現溫順、樂觀、平易近人，第二性徵出現較遲，心臟功能較差，避免作劇烈運動。

(四)染色體構造異常

1. 染色體構造異常(1)

貓叫症候群：嬰哭叫聲如貓叫聲，小頭，兩眼相隔距離大，眼外下斜，小顎。

2. 染色體構造異常(2)

症狀：口蓋裂、小顎、尿道下裂、骨年齡發展遲緩。

3. 染色體構造異常(3)

症狀：耳孔閉塞。

4. 染色體構造異常(4)

症狀：小人症、小頭、眼球隔離、白內障、斜視、耳介低位、兔唇、口蓋裂。

5. 染色體構造異常(5)

症狀：小頭、顏面左右不對稱、廣幅高鼻子、小顎、種種的眼睛異常。姆指畸型（低位）或缺陷。

（後續文章請接10頁）

