

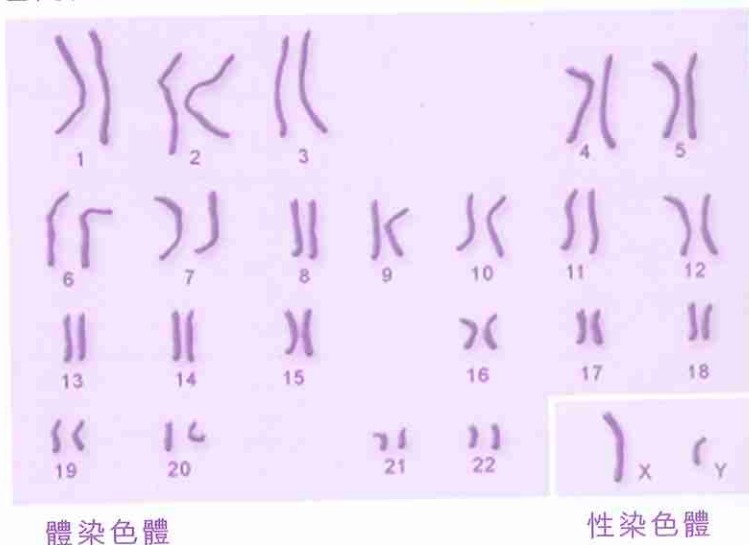
# 專題

## 智障與遺傳

### I. 遺傳學基本常識

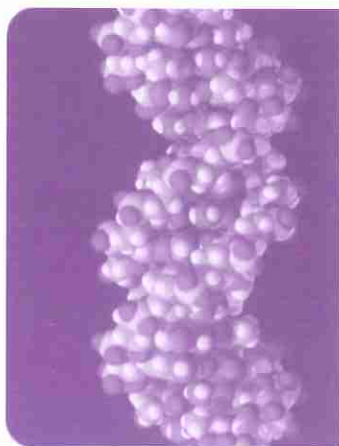
在自然界裡的所有生物（包括人類），都是由細胞組成的。而在每一個細胞裏面，都有一個細胞核。細胞核裏，有二十三對（四十六條）染色體（圖一）。染色體基本是由數以億計的「去氧核糖核酸」（DNA）排列而成（圖二），一系列DNA的組合，有其特定的功能，這些DNA的組合，就是遺傳基因（又稱遺傳因數）。它們廣泛地控制了生物的每一小節：外表特徵，如樣貌、身高、膚色、智商，身體各種功能的正常運作。我們身體上的DNA一半是來自父親，一半來自母親，所以「遺傳基因」確是從父母親遺傳而得的。

圖一：染色體經電子顯微鏡放大後的形象。（放大比率為一百萬倍）



染色體1至22號，是體染色體（autosomes），它們一對對的存在。而X染色體與Y染色體，稱為性染色體（sex chromosomes），因為X和Y染色體決定每個人的性別。擁有一條X和一條Y染色體的人是男性，擁有兩條X染色體的人是女性。

圖二：「去氧核糖核酸」（DNA）在一截染色體上的模型——這是科學家透過想象力造出來的DNA模型。以現時的科技，根本沒有這樣放大能力的放大鏡，把DNA顯現出來。



## II. 遺傳基因和智能

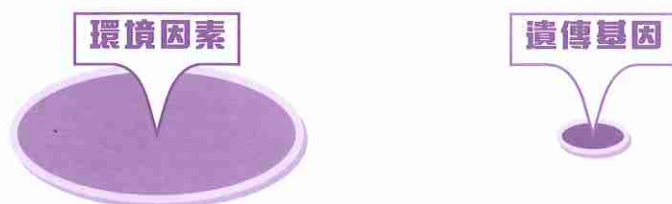
正如身體很多特徵受遺傳基因影響，智能也是受遺傳基因影響。除了遺傳基因外，環境是另一重要因素，和遺傳基因共同決定人的智能。由於影響智能的遺傳基因的數量可以說是數以千計，非常複雜，故此目前在醫學上對智能和智障成因的理解只是鳳毛麟角。

# 專題

## III. 智障的形成

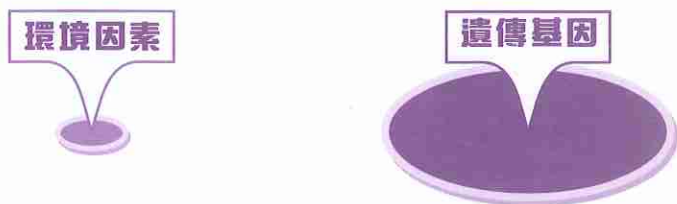
正如上一段所述，智障的形成，可能因為遺傳基因，亦可能因為環境因素。故在理論上，有以下三種情形：

### A. 環境因素為主要智障成因



例如交通意外或遇襲引致腦部創傷、早產引至嚴重腦出血、腦膜炎和腦炎(細菌性或病毒性如巨細胞病毒感染等)、母親在懷孕時進服一些有害藥物、在分娩過程出現難產引致腦部受損等。

### B. 遺傳因素為主要智障成因



#### 1. 染色體的問題

這是指染色體的數目或結構出現問題，例如：

- ★ 唐氏綜合症(Downs Syndrome)，成因是多了一條21號染色體
- ★ X染色體易脆症(Fragile X syndrome)，成因是染色體X較為脆弱
- ★ 貓哭症5p-(Cru du chat syndrome)，成因是少了5號染色體的p部份

## 2. 單一遺傳基因缺陷

這是指遺傳基因上的DNA排列出現了異常，甚至乎失去整個遺傳基因，一般而言有下列三種情況：

### i) 有缺陷的遺傳基因在體染色體上

例如：戊二酸血症第一、二型(Glutaric aciduria type I, II)

結節性硬化症(Tuberous sclerosis)

神經線纖維瘤病(Neurofibromatosis)

黏多醣症一、三型(Mucopolysaccharidosis type I, III)

### ii) 有缺陷的遺傳基因在性染色體上

例如：OTC缺乏（其中一種尿素循環缺損(Urea Cycle Defect)）

黏多醣症二型(Mucopolysaccharidosis type II)

### iii) 有缺陷的遺傳基因在精子或卵子形成時因基因突變而產生

例如：蕾特氏症(Rett Syndrome)

天使症候群(Angelman syndrome)

普拉德—威利症候群(Prader-Willi Syndrome, PWS)

# 專題

## C. 環境因素和遺傳因素同時是智障的成因（多因素而成）



在第II部份（遺傳基因和智能）已經陳述過，影響和決定人類智能的基因有很多。在這類別的智障形成過程，是緣於多個遺傳基因，及再加上環境因素下互動產生。有證據顯示，大多數未能診斷出智障原因的病人，他們的智障產生過程，正是屬於此類別，例如典型的自閉症（佔自閉症之大多數），由於目前在醫學上還未能完全掌握其具體發病過程，譬如那幾個遺傳基因是背後的罪魁禍首？甚麼環境因素導致這種問題？故此在絕大部份情況都仍沒有答案。

## IV. 我們已有智障童，下次懷孕是否會再誕下智障童？

答案就要視乎智障的成因，為方便解釋，我會採用第III部份成因的分類方法去闡釋這個問題：

### A. 環境因素為主要智障成因



下次懷孕生產再有智障機會：比一般人口沒有增加

## B. 遺傳因素為主要成因



### 1. 染色體的問題

如果智障成因是染色體的問題，例如前述的唐氏綜合症、X染色體易脆症和貓哭症5p-等，他們下次懷孕生產再有智障機會一般來說會比人口稍高，但有個別罕有情況，機會可達百份百。在香港，目前這類病大部份都經衛生署的遺傳科診斷，有關復發的真正機會率，請向遺傳科醫生查詢。

### 2. 單一遺傳基因缺陷

如果智障成因是因為基因上的DNA排列出現了異常，甚至乎是因為失去整個基因，則智障遺傳下一代的可能性會因應下列DNA缺損的部份而有所不同。

- i) 有缺陷的遺傳基因是在體染色體上，他們下次懷孕生產再有智障機會通常是四份之一。

# 專題

- ii) **有缺陷的遺傳基因是在性染色體上**，他們下次懷孕生產再有智障機會為：男孩有病機會是二份之一，女孩則無礙，這是因為有缺陷的遺傳基因是隱藏在母親的其中一條X染色體內，而母親有另外一條正常的X染色體，因此沒有病徵。但所生的男孩子，他們只有一條X染色體而沒有另一條正常的X染色體作補救，因而男孩有病機會是二份之一。
- iii) **有缺陷的遺傳基因在精子或卵子形成時因基因突變而產生**，他們下次懷孕生產再有智障機會會很微，因為這些症候的形成是因為基因突變，父母本身不帶有這些有缺陷的基因；基因突變只是出現在精子或卵子製造階段。由於基因突變不常發生，所以復發機會很微。

## C. 環境因素和遺傳因素同時是智障的成因（多因素而成）



這種情況下次懷孕生產再有智障機會比一般人口機會稍高，例如：典型自閉症在下一一次懷孕的復發機會為2%至8%（根據不同文獻），比人口的0.3%-0.6%的病發率為高。

## V. 產前檢查能診斷出胎兒會有智障麼？

如智障的成因屬於的類別為「環境因素和遺傳因素一樣重要」，產前檢查則無法作出診斷。因為引致智障的基因和環境因素那麼多和複雜，而目前科學亦未能完全掌握其奧秘，所以如果在漫無目的及毫無頭緒下，產前檢查能查出智障的機會不大。

但假如有了引致智障的症候診斷，我們便可針對性地作出檢查和利用各種各樣的化驗，達到產前診斷的目的，例如包括第III部B所述的症候，如唐氏綜合症、戊二酸血症第一、二型、結節性硬化症、神經線纖維瘤病和黏多醣症等。

### 總結

盼望透過以上的陳述，能幫助大家明白智障的成因。總括而言，目前科學雖然進步，仍未能對所有個案給予百份百的答案。儘管如此，我建議第一，先界定你們孩子個別的智障成因是屬那一類，是否有一明顯的環境因素，如腦膜炎、難產等？若是，成因是環境因素類別，抑或有兒科醫生已診斷了一種遺傳病？但在大多數情況下，兒科醫生可能已告訴了你其智障成因不明，那麼成因最可能是多種因素。我相信你們的兒科醫生，會協助大家界定智障的成因。當你們打算再懷孕時，希望這些資料能對你們有所幫助。