

細胞遺傳診斷常見之陷阱 - 如何以分子遺傳診斷解決

成大醫院婦產部優生保健科 郭保麟

傳統細胞遺傳診斷主要依賴染色體的 banding 及光學顯微鏡下分析，這些分析一來有其視覺上的限制，另外因為基因的銘記 (imprinting) 效應，一些 balanced translocation 的人可能會有不正常的表現。我們將以實例說明。

一、視覺上的陷阱

1. Satellited chromosome or variant ?

Satellited Y chromosome 一般是 Y 和 D, G group 染色體 (特別是第 15 號) 之間短臂上 satellite 的互換，是無害的。除了 satellited Y 之外，所有的 satellited autosome 及 X chromosome 都必須提高警覺。

〔實例分析〕

2. Subtelometric translocation

接近 telomere 的 translocation 不容易或不可能在光學顯微鏡之下察覺，必須應用 FISH (fluorescence in situ hybridization) 配合 subtelometric probe 診斷。

〔實例分析〕

二、功能上的陷阱：基因銘記 (imprinting) 效應

第 7 號, 11 號, 14, 15 號染色體確定帶有 imprinted genes。雖然染色體正常，若是一對染色體都來自自父親或母親 (uniparental disomy UPD)，還是會有先天性異常。例如 UPD(15)pat 為 Angelman syndrome，UPD(15)mat 為 Prader-Willi syndrome。

如果父母親之一有 der(13;14)(q10;q10), der(13;15)(q10;q10), der(14;15)(q10;q10), der(14;21)(q10;q10), der(15;21)(q10;q10), der(14;22)(q10;q10), der(15;22)(q10;q10)，即使胎兒核型為同樣的平衡型轉位或完全正常，還是有

可能因為 UPD (14) 或 UPD (15) 造成異常，而必需用 microsatellite 進一步分析是否兩個 14 號或 15 號染色體都來自同一雙親。另外不管父母親是否正常祇要小孩子有 $der(14;14)$, $(q10;q10)$ $der(15;15)$ $(q10;q10)$ 之 isochromosome 也必須檢查胎兒是否有 UPD (14) 或 UPD (15)。

〔實例分析〕

