

遺傳多樣性改變與人類關係 |

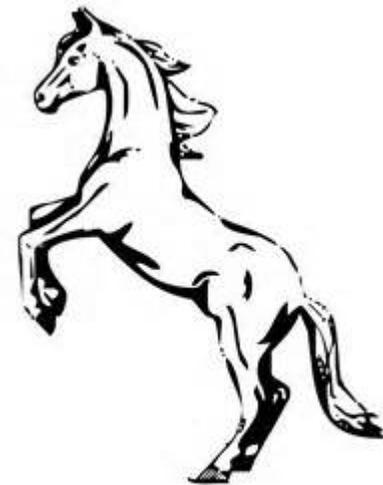




圖 5-1 遺傳學真是一塊神秘的領地

**1900 - Carl Correns, Hugo deVries, and
Erich von Tschermak rediscover and
confirm Mendel's laws**



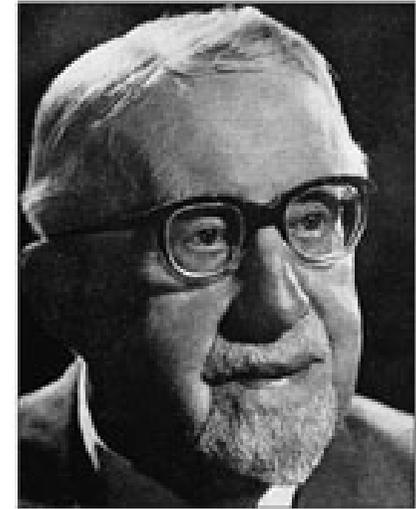
(a) Gregor Mendel



(b) Carl Correns



(c) Hugo de Vries



(d) Erich von Tschermak

Chromosome theory

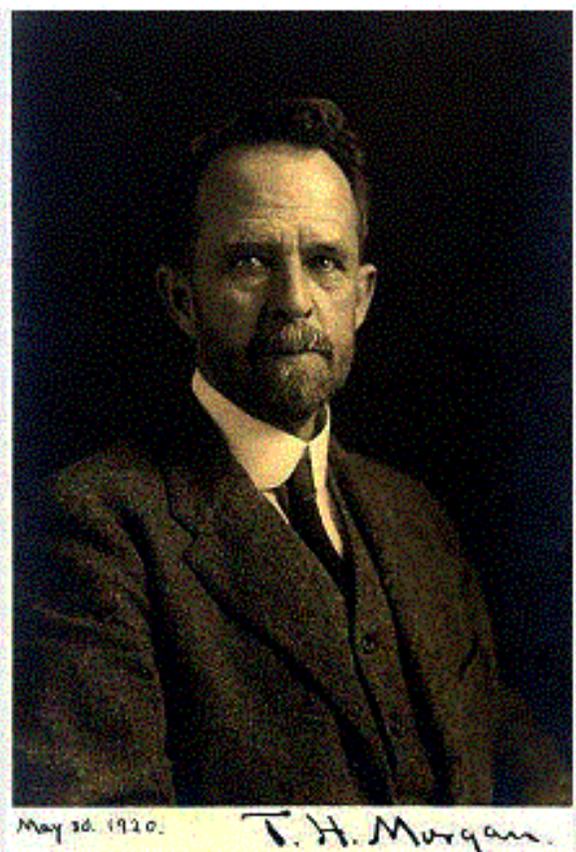
- 1902, Walter **Sutton**,
Theodor **Boveri**
- Parallel between the
behavior of Mendel's
'factors' and behavior of
the chromosomes



Sutton



Boveri

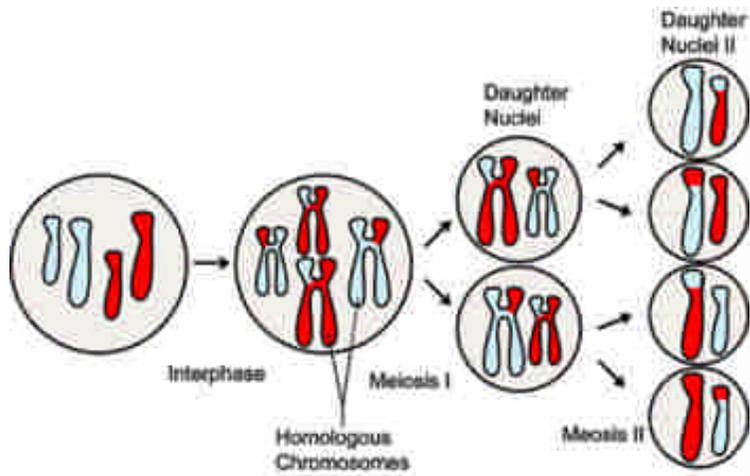


May 30, 1910.

T. H. Morgan.

摩根與他的「果蠅房」





GENE EXCHANGE

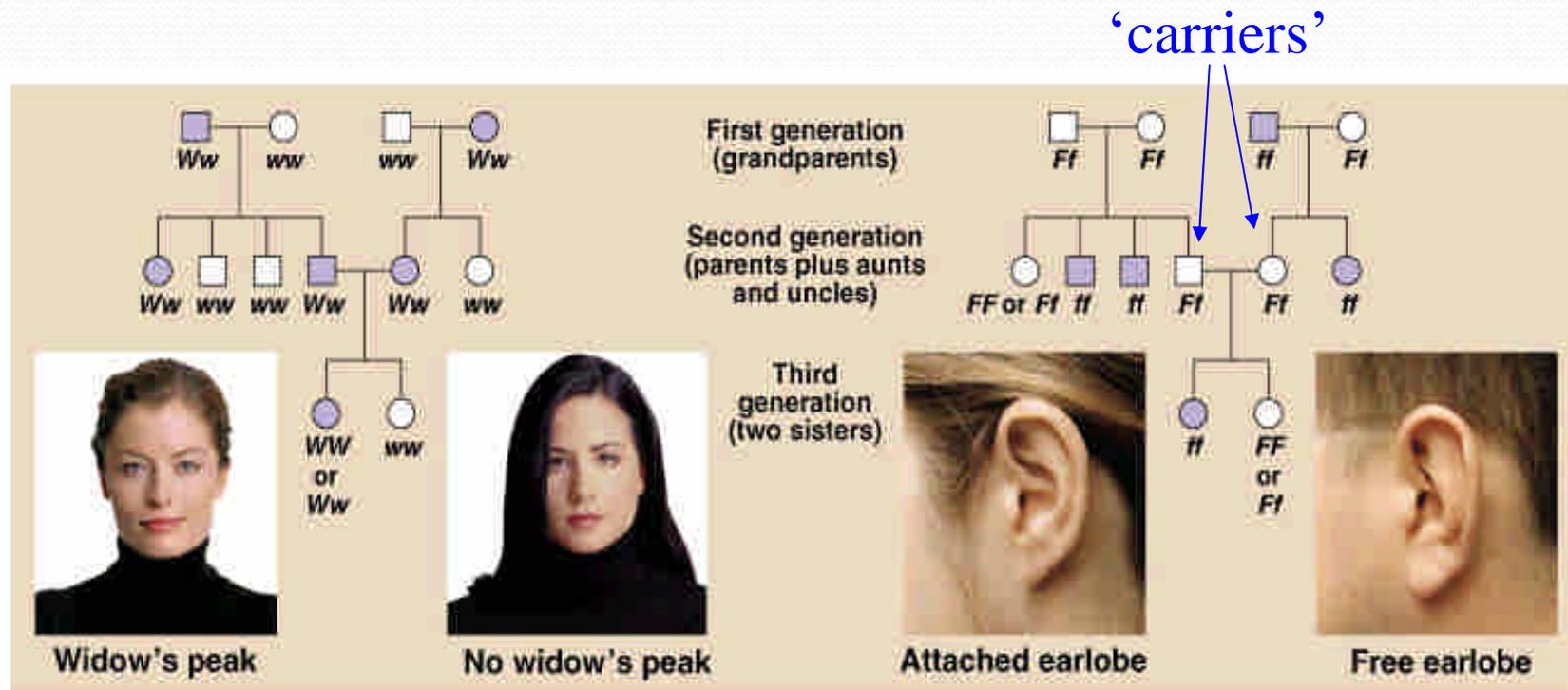
Recombination



Alfred H. Sturtevant

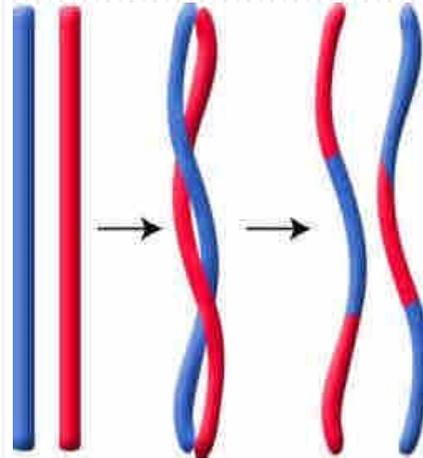
Pedigree analysis

- Cannot do human breeding experiments
- Family tree + phenotype analysis



遺傳變異

遺傳疾病



蠶豆症(G6PD缺乏症)

- 蠶豆症患者體內缺少G6PD的酵素活性。
- 個體在食用蠶豆、奎寧類藥物時會有溶血的危險。
- 台灣的客家族群出現的頻率相當的高，所以列入新生兒基因篩檢的正規項目中。



Symptoms of cystic fibrosis
囊胞性纖維症

Mucus-clogged
airways 阻礙

Problems with
digestion due
to clogged
duct from
pancreas

不孕症
Infertility in
males due
to clogged
sex ducts 阻塞

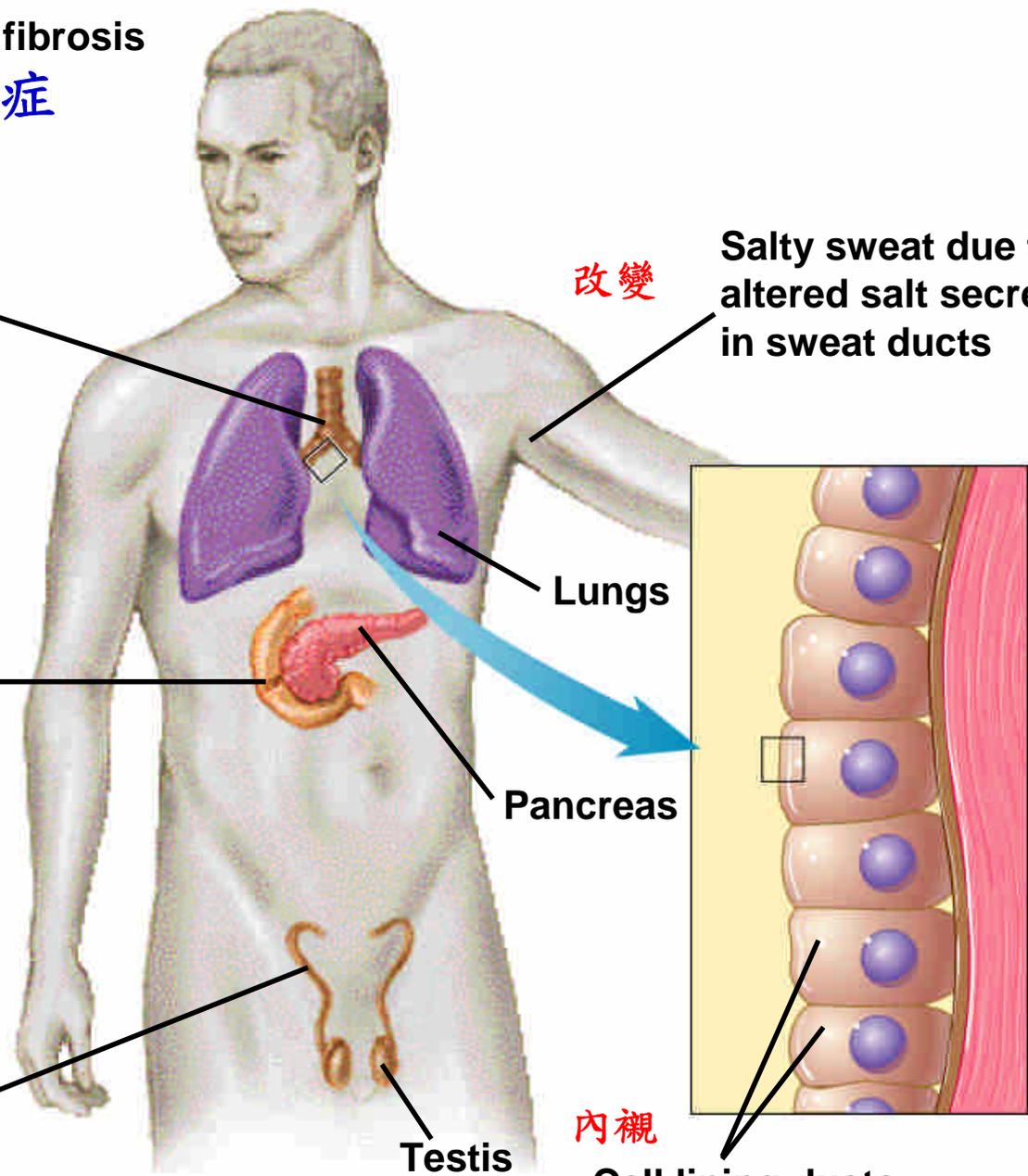
改變
Salty sweat due to
altered salt secretion
in sweat ducts

Lungs

Pancreas

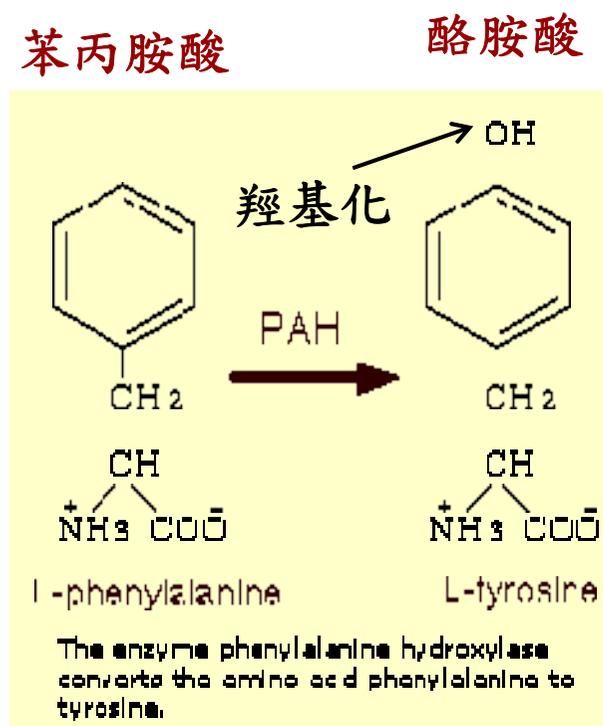
Testis

內襯
Cell lining ducts
of the body



苯(丙)酮尿症 (PKU)

- 原因為代謝**苯丙胺酸**的酵素產生缺陷。
- 會導致腦力發育的障礙。
- 新生兒的發生率為**1/12000**。



AAT deficiency

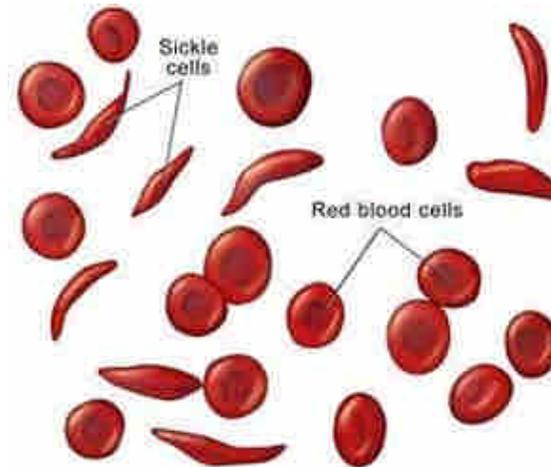


- α -1-抗胰蛋白酶缺乏症(α -1-antitrypsin)在新生兒中的發生率約為1/10000。
- 罹病的個體會比一般人更容易產生氣腫的現象。



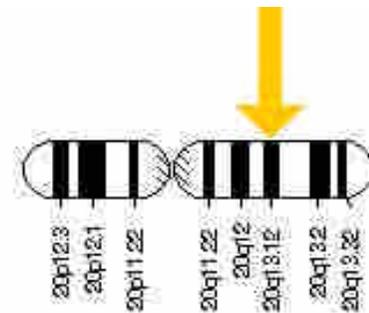
鐮刀型貧血症 (Sickle cell anemia)

- 是紅血球由正常的圓盤狀的細胞變異成新月形細胞的一種遺傳性疾病。
- 患者會因為紅血球功能異常及壞損而導致血液循環不良及劇烈疼痛。



ADA deficiency

- 腺嘌呤去胺酶缺乏症是腺嘌呤去胺酶缺陷所導致。
- 這個疾病著名的原因為它是第一個利用遺傳工程進行治療而具有效果的疾病。



The ADA gene is located on the long (q) arm of chromosome 20 at position 13.12

Maple Syrup Urine Disease (楓糖尿症)



- 病人缺乏支鏈 α 型酮酸去氫酶
- 因三個支鏈胺基酸會在體內堆積，造成毒性，尤其對腦細胞的傷害最可怕。

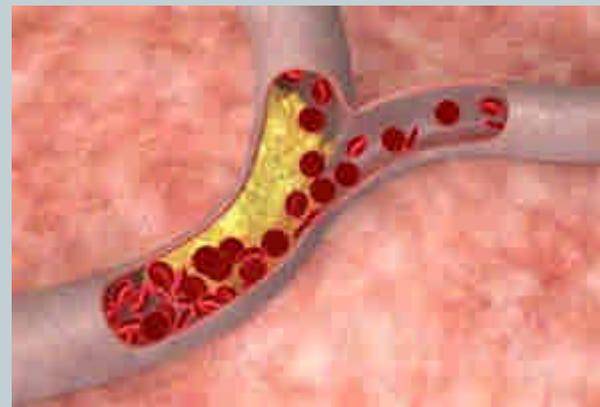
楓糖尿症



Familial hypercholesterolemia , FHC



- 家族性高膽固醇症是一種顯性的遺傳性疾病，患者一出生LDL(low-density lipoprotein)膽固醇數值便會偏高，因此在孩童時期便會發生心肌梗塞的現象而罹患心臟病。



Huntington's disease

- 「漢丁頓舞蹈症」是一種腦部退化疾病（**GABA分泌太少**），病人會出現無法自我控制的肢體晃動或擺動的怪異動作，患者通常還會出現其它中樞神經失調的症狀。

Huntington's Disease Affects the Brain's Basal Ganglia



Duchenne muscular dystrophy

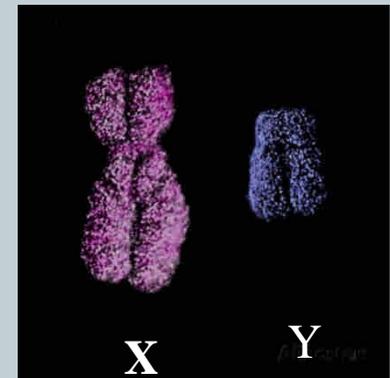
- **邊馨氏肌肉萎縮症**是一種為異常的肌肉蛋白質存在所導致的疾病。
- 患者的肌肉會逐漸地退化甚至呼吸肌也失去功用。
- **通常在20歲以前**就會因為肺部的感染而死亡。



Hemophilia



- **A型血友病 (Hemophilia A)** 在男性新生兒中的發生率為1/10000。發生缺陷的**第VIII凝血因子**。
- **B型血友病 (Hemophilia B)** 缺陷的**第IX凝血因子**。
- 現有遺傳工程技術製造的凝血因子。



Colorblind

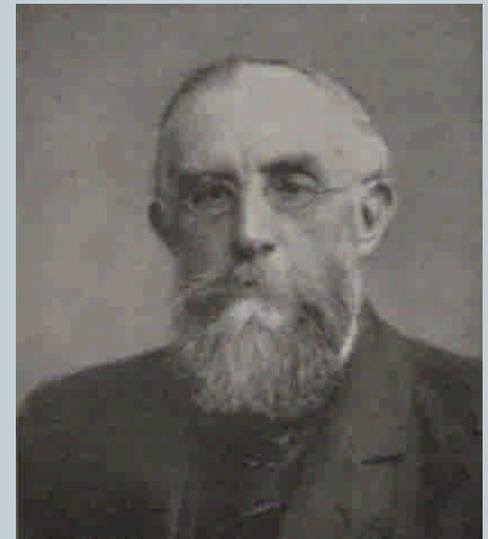
- 色盲是一種性聯遺傳隱性疾病，大約有1/10的男性皆有不同程度的色盲。
- 最常見的色盲型式為紅-綠色盲。
- 第二常見的是藍-黃色盲，一般有紅-綠色弱。
- 最嚴重的為全色盲，患者沒有區別顏色的能力。



Tay-Sachs disease



- 戴薩克斯症只出現在中歐的猶太人族群。
- 異常的細胞膜片段會逐漸累積，造成神經系統的退化。罹病的個體3歲以前就會死亡。



Tay-Sachs disease Discovered By Warren Tay

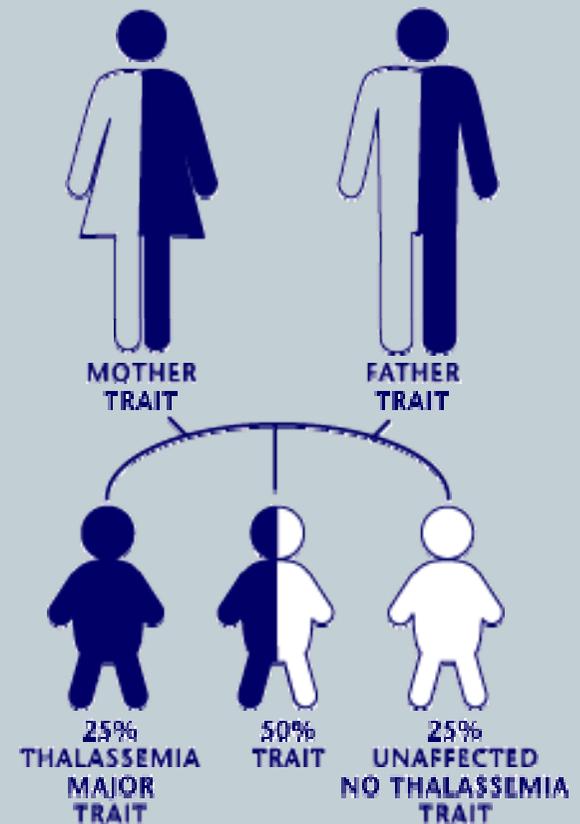
hypophosphatemic rickets

- 低磷酸鹽性佝僂症也稱為維他命D阻礙性佝僂症。
- 血液中的磷酸鹽濃度低，副甲狀腺素會長期的刺激骨骼釋放出鈣離子及磷酸鹽。結果造成骨骼脆弱及畸形。



Thalassemia

- **地中海型貧血**這種病徵相當的複雜，因其受影響的基因的種類與形式相當的多。但總括來說，其結果是造成紅血球中血紅蛋白的生成量的減少或缺乏。



Downs syndrome

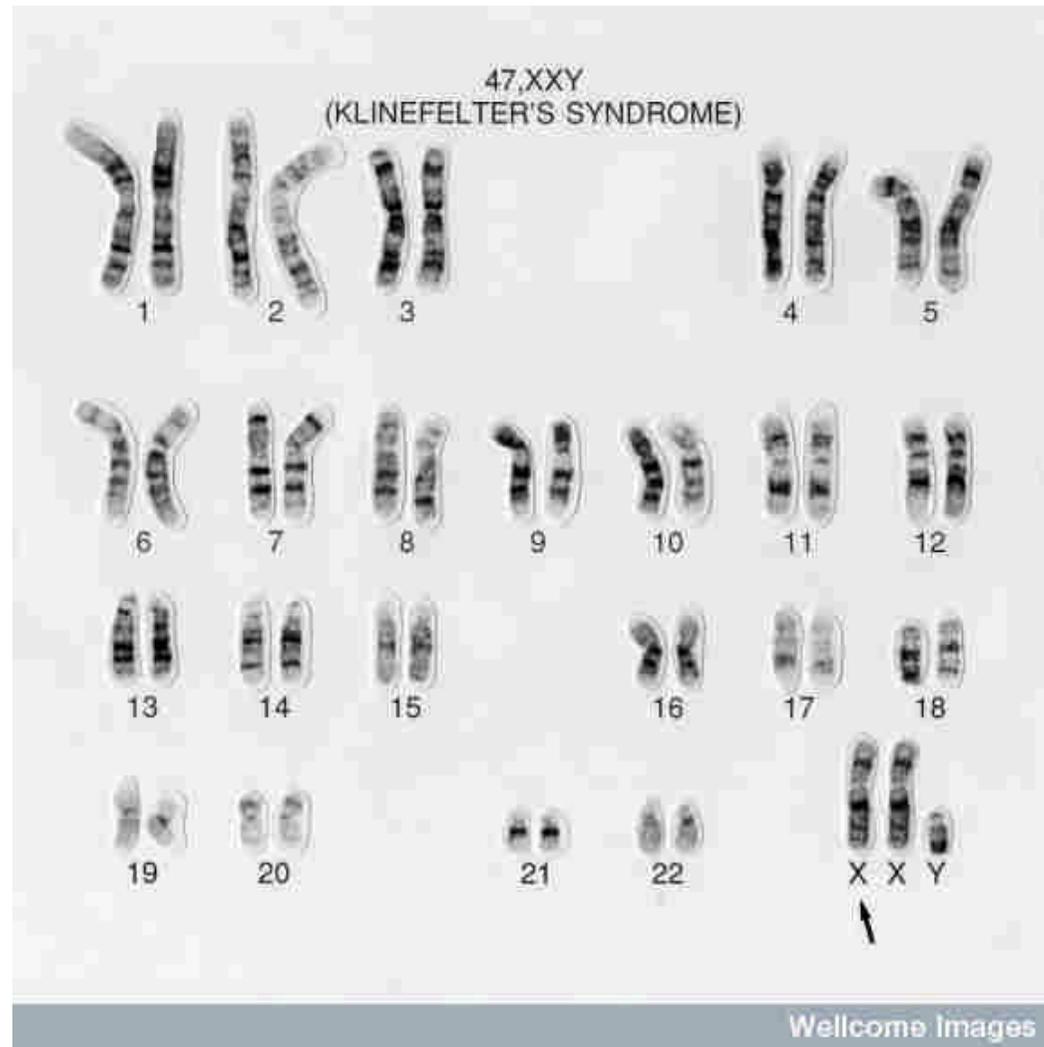
- **唐氏症**是最常見的染色體變異疾病(發生率1/800)。
- 原因為第21號染色體多了一條染色體，或是整段染色體上的基因發生了位移所導致的異常。





www.angelfire.com/wy/XXY/

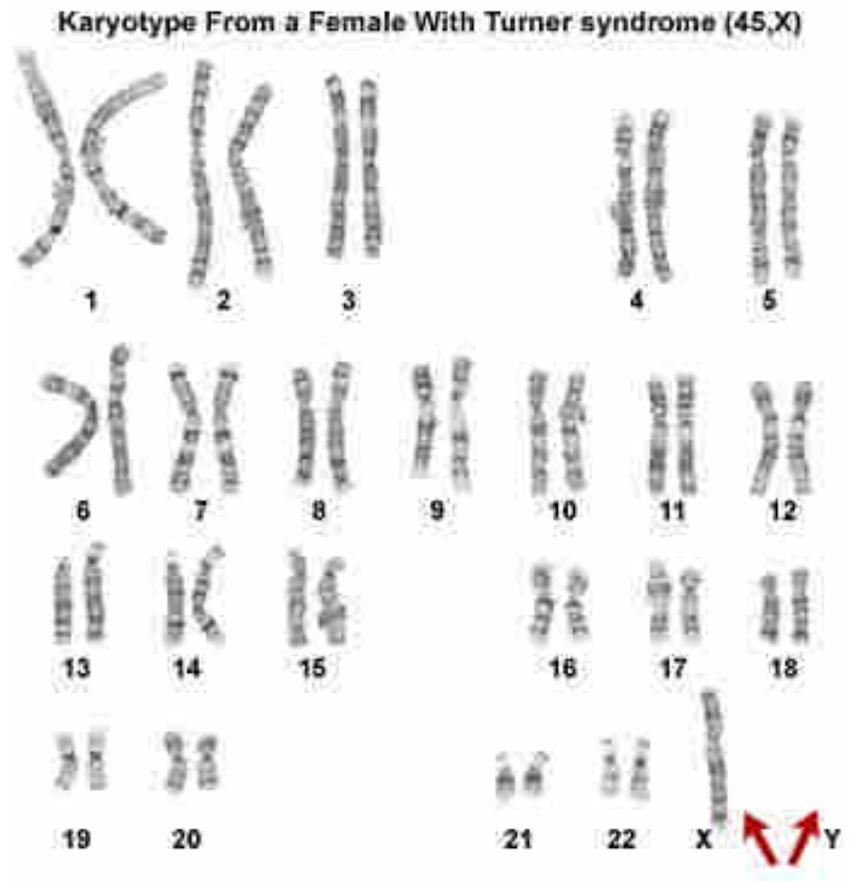
Klinefelter Syndrome person



男性的發生率為1/1000，XXY



Turners syndrome lady

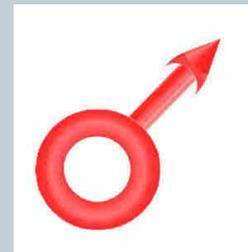


女性的發生率為1/5000，X

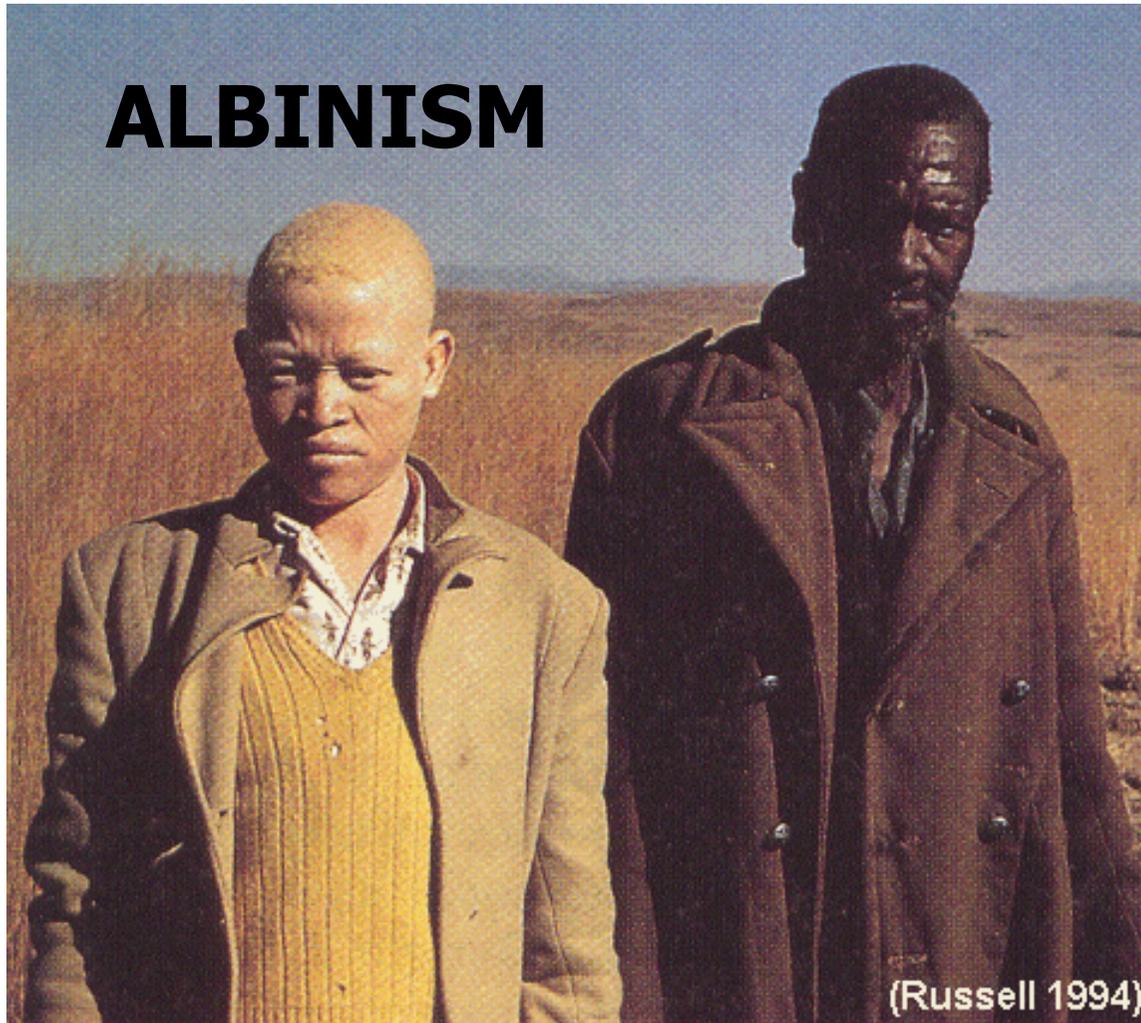
粒線體基因變異所引起的遺傳疾病



- 因為粒線體DNA發生突變所導致。
- 這種遺傳疾病是由得病的母親傳給兒女。但奇怪的是發病的卻只有男性，其真正的相關基因至今仍不清楚。
- 細胞核內的基因也會對粒腺體的功能發生影響。

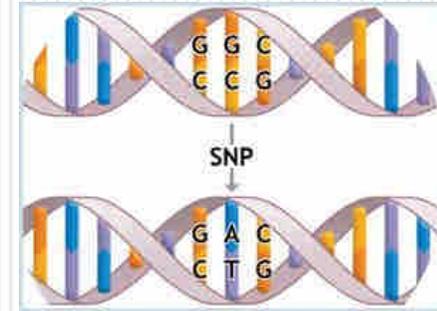


ALBINISM



Albinism is due to a mutation of the melanin pigment gene. A one base substitution results in only 1 amino acid being in error.





單一核苷酸多型性 **SNPs**

- **Single nucleotide polymorphisms**
- **Pronounced "snip"**
- 是DNA序列中其中一個鹼基對的變化現象
- 不同種族的人具有的SNP標記在出現頻率和分佈上
有很大分別



疾病的篩檢



- 因為生物醫學方面的發展，使得我們對人類的各種遺傳疾病的瞭解越來越多。
- 現在的保健醫療都會建議為人父母者在作生育計畫之前都能夠先進行遺傳諮商。
- 現今的篩檢技術，可以在短時間內瞭解個體的遺傳內容以及可能帶有的遺傳疾病的種類。