

腦癇症與遺傳學 (Epilepsy and Genetics)

何謂遺傳學?

遺傳學是研究遺傳或各種特點(又稱為特徵)是怎樣從父母傳給子女。人通過從父母遺傳得到的基因遺傳這些特徵,例如頭髮顏色或血型。人類有數千個由脫氧核糖核酸(DNA)組成的基因,每個基因形成一種蛋白質,而後者是正常身體機能必需的。基因合併成較大的組織,稱為染色體,在人體內幾乎每個細胞(腦細胞、肌肉細胞、皮膚細胞)都可以見到。每個細胞含有 23 對染色體(總共 46 條)。染色體內的基因半數遺傳自母親,另外半數來自父親。因此,基因是由雙親傳給子女的。

遺傳學在腦癇症方面扮演什麼角色?

腦癇症可能由多種不同病症造成,而遺傳因素已得到證明在許多這些病症裏起作用。只有幾類腦癇症候群是由單一基因變化(又稱為突變)所造成。這些病症或會以可認辨的遺傳模式傳給後代,或通過新的突變自發性出現。在大多數有遺傳根據的腦癇症症裏,腦癇症是由於多個基因與環境因素之間的相互作用所致。在這些情況裏,那種腦癇症會有在家族裏世代相傳的趨向,不過那種遺傳模式通常不易識別。

患者會比一般人更常出現腦癇的其他遺傳病症包括:某些遺傳的新陳代謝毛病、某些遺傳症候群、以及 某些染色體病變。

如果父母、兄弟或姊妹患了腦癇症,其他直系親屬會患腦癇症的可能性有多大?

某些類型的腦癇似乎會在家族裏世代相傳。有些研究顯示,痙攣疾病患者的兄弟姊妹和子女會患腦癇症的危險約為 5%,即大約二十分一,但這也會取決於下述的多項因素。一般人會患腦癇症的危險約為 1%,即百分一。雖然與一般人比較危險性是較高,但大多數腦癇症患者不會有患了痙攣疾病的子女或其他家人。

其中一些似乎影響到遺傳腦癇症的危險性的因素是什麼?

- <u>腦癇的種類</u>。患了全身腦癇的人(全身的意思是腦電圖圖形顯示在發作開始時腦部兩邊均有涉及)有其他家人是有發作的,比起患了局部腦癇的人(腦電圖圖形顯示發作是在腦部單一部位開始),可能性略高。
- <u>腦癇的成因</u>。患了由出生後發生的腦部受傷(例如:中風、腦腫瘤、腦部感染或嚴重頭部外傷)所造成的痙攣疾病的人,其親戚會患上腦癇症的危險並無明顯增加。
- <u>腦癇開始時的年紀</u>。在童年患上腦癇症的人的親戚,比起較後期才開始有腦癇的人的親戚,似乎有較大危險會有發作。
- <u>父母患腦癇</u>。女性腦癇症患者的子女會患上腦癇症的危險性,是男性腦癇症患者的子女的大約兩倍。這方面的原因目前尚未清楚。

有關腦癇症的遺傳學現正進行什麼研究?

在腦癇症的遺傳學方面已經有大型的研究,包括發現某些腦癇症候群的腦癇基因。這項發現已有助診 斷部分這些病症。進一步研究這些基因怎樣引致腦癇症,可促成新療法的發展,例如新的抗腦癇藥 物。最近在卑詩省進行的研究包括了對嬰兒嚴重肌抽躍腦癇的遺傳研究。更深入的研究現正在嬰兒有其他腦癇症候群的家庭中進行。卑詩省現正開發一種可更詳細見到染色體異常情況的新技術。

2007年7月獲批准作公開傳閱(md)

你可加入卑詩腦癇症協會(BC Epilepsy Society)成為會員,從所有項目和服務中得益。 #2500-900 West 8th Avenue, Vancouver, BC V5Z 1E5

電話: (604) 875-6704 傳真: (604) 875-0617 <u>info@bcepilepsy.com</u> <u>www.bcepilepsy.com</u>