

第八章

染色體數目的異常

表8-1 動植物染色體數目

種 species	體細胞染色體數目 (2N)
蕨類 (ferns)	500-1200
西瓜 (watermelon)	22
蕃茄 (tomato)	24
非洲堇 (african violet)	28
紫花酢醬草 (red clover)	14
洋葱 (onion)	16
米 (rice)	24
玉米 (corn)	20
蜜蜂 (bee)	雌 32, 雄 16
蝗蟲 (grasshopper)	雌 24, 雄 23
果蠅 (fruit fly)	8
火雞 (turkey)	82
狗 (dog)	78
兔子 (rabbit)	44
貓 (cat)	38
牛 (cattle)	60
青蛙 (frog)	26
蟾蜍 (toad)	36
老鼠 (mouse)	42
馬 (horse)	64
黑猩猩 (chimpanzee)	48
人類 (human)	46

1. 染色體數目與生物高低等並無直接關係
2. 染色體數目多, 不代表基因數目多

染色體數的分類：

1. 整倍體： $2N= 1X, 2X, 3X, 4X, 6X$ 等
2. 非整倍體： $2N=2X+1, 2X+2$ 等
3. 缺對體：缺一對同源染色體
4. 雙缺對體：缺兩條非同源染色體

整倍體(Euploidy)

A. 多倍體

1. 植物很常見，自然發生或培育出來

ex: 無籽西瓜、香蕉、咖啡、草莓等。

2. 在動物很少見：低等、不孕

人工的以3倍體居多：如牡蠣、果蠅等

(人類的3倍體：流產)

B. 單倍體

細菌、藻類、雄蜂

植物：誘導染色體加倍，可以在很短的時間得到純種。

整倍體(Euploidy)

C. 三倍體 ($2N=3X$)

用兩倍體與四倍體交配
種子發育不全或無種子

Ex. 無籽西瓜、香蕉、蘋果、馬鈴薯等

D. 四倍體

生育力不一定。如玉米80%，棉花不孕
可以產生較大的花朵（不一定）

異源四倍體： $AABB \rightarrow AB$

應用：抗藥性+高產量，兼具兩者特性。

整倍體(Euploidy)

E. 六倍體、八倍體

同源異源六倍體：**AAAABB**最常見。

F. 內生性多倍體

如肝細胞，除**2N**外，還有**4N**、**8N**、**16N**

非整倍體(Euploidy)

A. 三染體 (trisomic, $2N=2X+1$)

唐氏症(47, +21)、愛德華氏症(+18)、帕氏症(+13)
染色體越小，影響越小。所以唐氏症存活率最高

在醫學上，**XXY**稱為"**Klinefelter症**"。

在1942年，被**Dr. Klinefelter**發現而得名。
XXY男並不容易被發現，唐氏症篩檢也無法篩出，
只有高齡（35歲以上）的母親，以抽羊水檢查
才有可能發現。

這種男生特徵是個子高大，但會有男性素不足及女性般的乳房，性器官較小，易有羞澀感、內向、智力比一般人平均少了10分而已，在語言發展較差，以致閱讀及成績方面較平均為低，但如果及早輔導，學業成績與成就並不會輸人。

表8-2 人類常見體染色體 (somatic chromosome) 或性染色體數目異常

病症 syndrome	染色體		出現 機率	外表特徵
1) 唐氏症： (Down)	(47,+21), trisomic	2n+1	1/700	唐氏症最常見，過去平均壽命是 20 歲，現在可達 50 歲，也有活到 80 歲。
2) 愛氏症： (Edward)	(47,+18), trisomic	2n+1	1/8000	愛氏症次之，大部份在一年內夭折。
3) 帕氏症： (Patau)	(47,+13), trisomic	2n+1	1/20000	帕氏症較少，多在 3 個月內夭折。
4) 克氏症 (Klinefelter)	(47,XXY), trisomic	2n+1	1/1000	外表是雄性，額外染色體是 X 具有女性的傾向，有胸部，手腳很長，很高，有些智商比正常人低，睪丸很小，不孕。行為與語言能力會有困難。 低能，發育不全 X 染色體愈多，愈不正常
	(48,XXXY), tetrasomic	2n+2		
	(48,XXYY), tetrasomic	2n+2		
	(49,XXXXY), pentasomic	2n+3		
	(50,XXXXXY), hexasomic	2n+4		
5) 三 X 症 (Triple X, trisomy X)	(47,XXX), trisomic	2n+1	1/700	外表是女性，額外染色體是 X。智能正常或稍低，生育正常或不孕。
6) 超雄症 (Supermale)	(47,XYY), trisomic	2n+1	1/1000	外表是雄性，額外染色體是 Y。身高很高，臉圓有粉刺 (achnes)。IQ=80-95，有的攻擊性較強或反社會性，大部份是正常，少數與犯罪有關。
7) 特氏症 (Turner's)	(45,XO), monosomy	2n-1	1/2500	外表是女性，無巴氏體，外表正常，智力正常，頸部是蹼頸 (webbed neck)，身材矮小。胸部扁平，卵巢發育不全，無第二性徵。

表8-4 人類非整倍體所含巴氏體數目

性染色體	巴氏體數目
雌	
XX (二染體)	1
XO (單染體)	0
XXX (三染體)	2
XXXX (四染體)	3
XXXXX (五染體)	4
雄	
XY (二染體)	0
XYY (三染體)	0
XXY (三染體)	1
XXYY (雙三體)	1
XXXY (四染體)	2
XXXXY (五染體)	3

單染體

$$2N=2X-1$$

特納氏症候群 (Turner syndrome, 45, XO)

90% 懷胎時就流產。能生存者為部分單染體，稱之遺傳鑲嵌 (genetic mosaic)

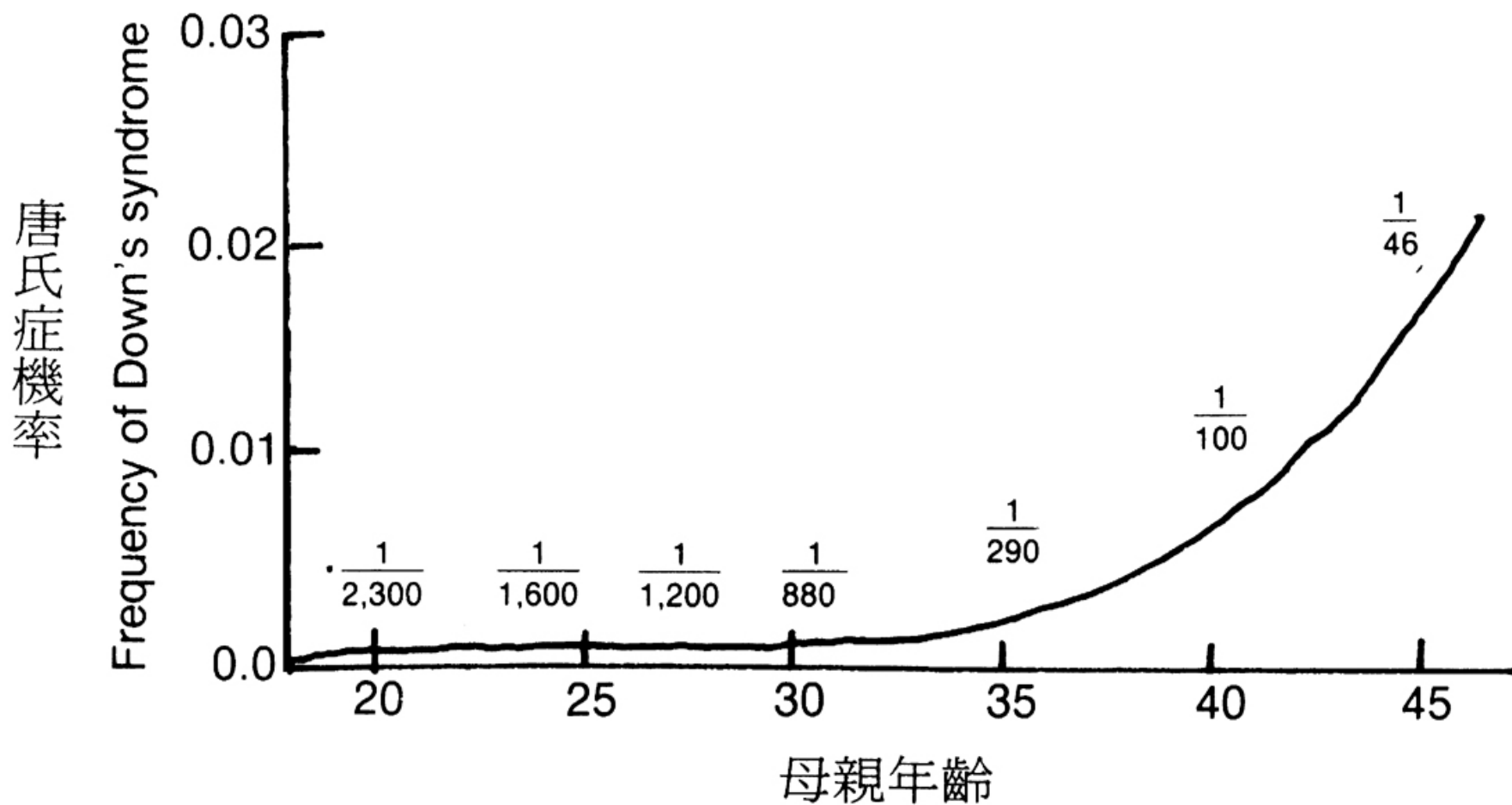
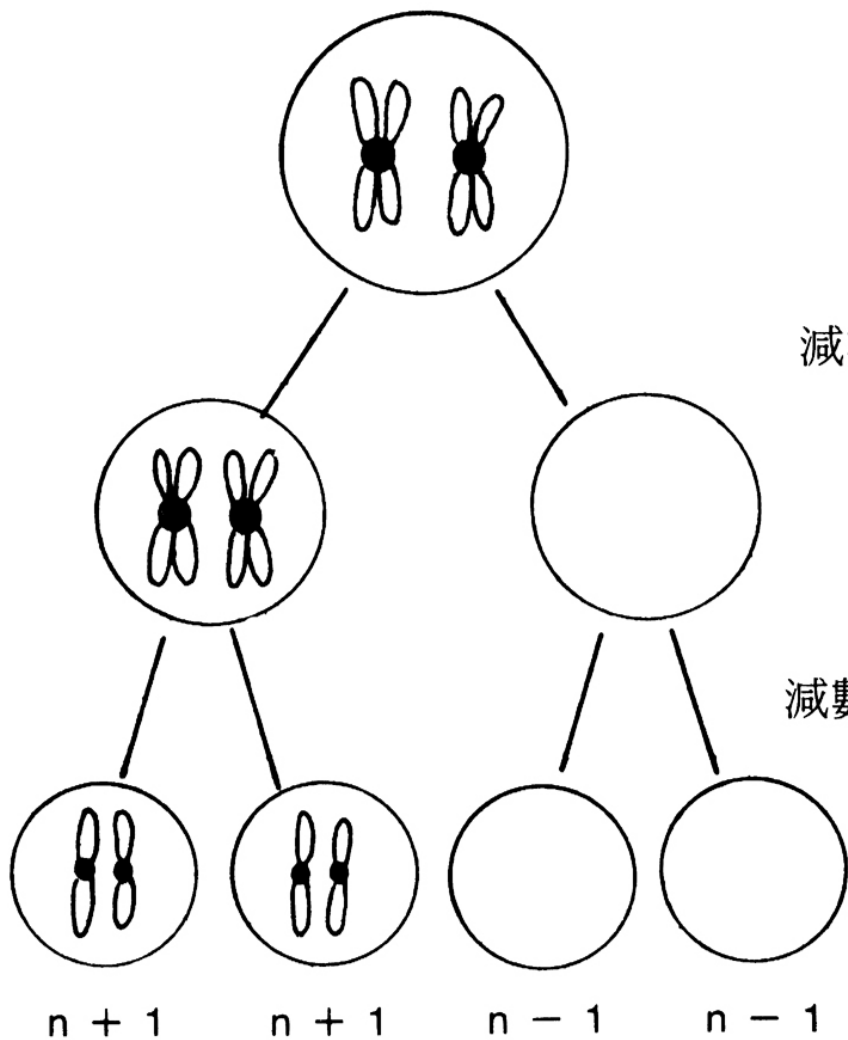


圖 8-2 Down's syndrome 發生機率與母親年齡的關係。
(依 Weaver & Hedrick, 1997)

減數分裂 I 不分離



減數分裂 II 不分離

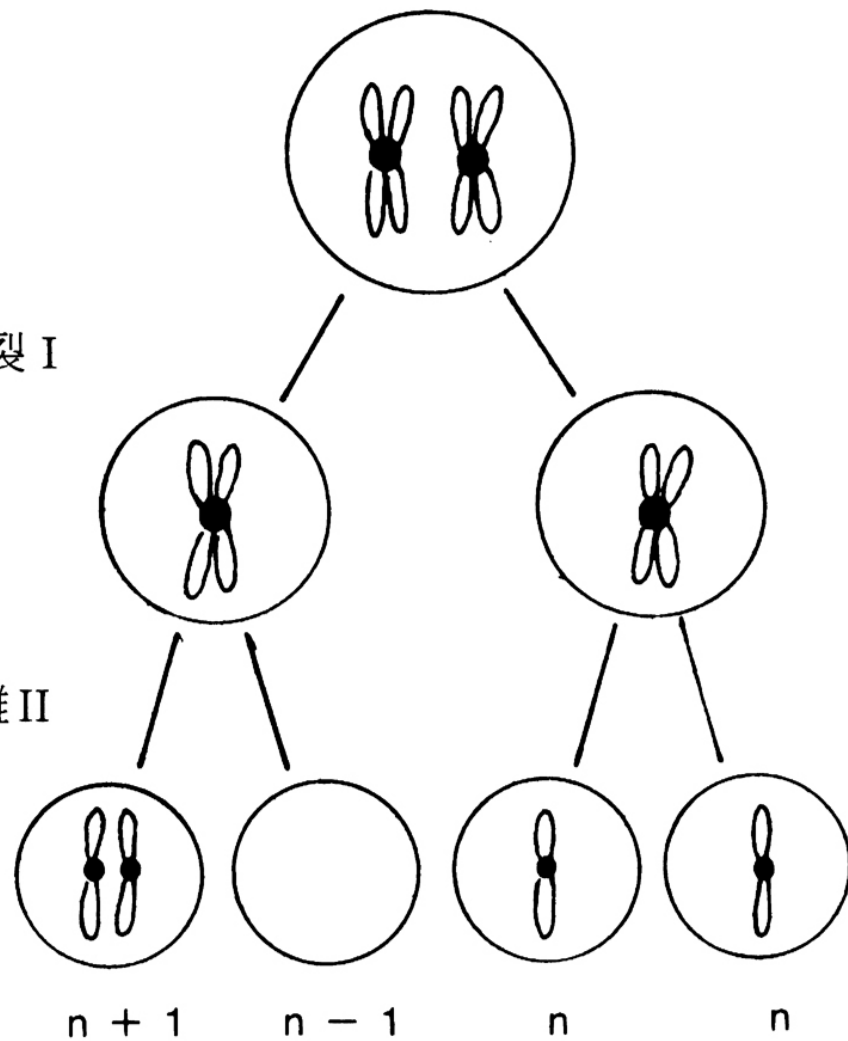


圖 8-3 減數分裂 I 或 II 發生不分離 (nondisjunction) 現象產生的配子。
(依 Weaver & Hedrick, 1997)

如何避免生下低能兒

1. 避免高齡生產
2. 做羊膜穿刺分析
14~16週，取羊水培養
3. 絨毛膜分析（8-10週，風險高）

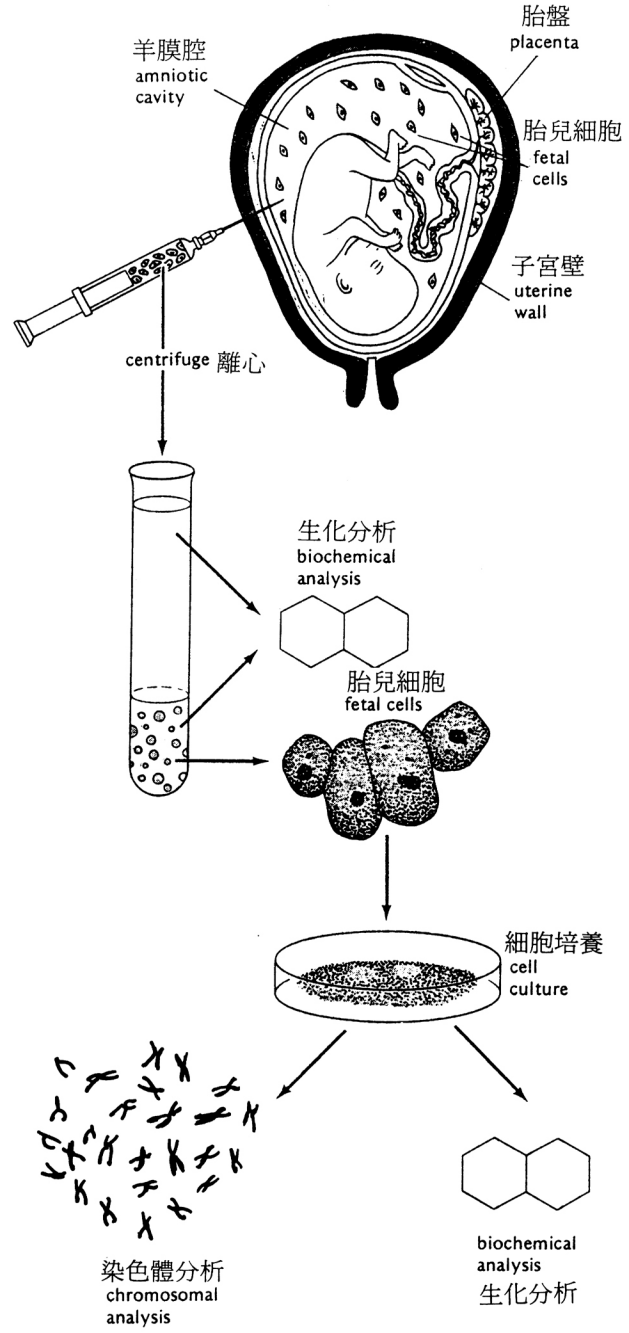


圖 8-4 羊膜穿刺分析技術 (Amniocentesis procedure)
通常在懷孕 14-16 星期取出羊水做分析。(依 Strickberger, 1985)

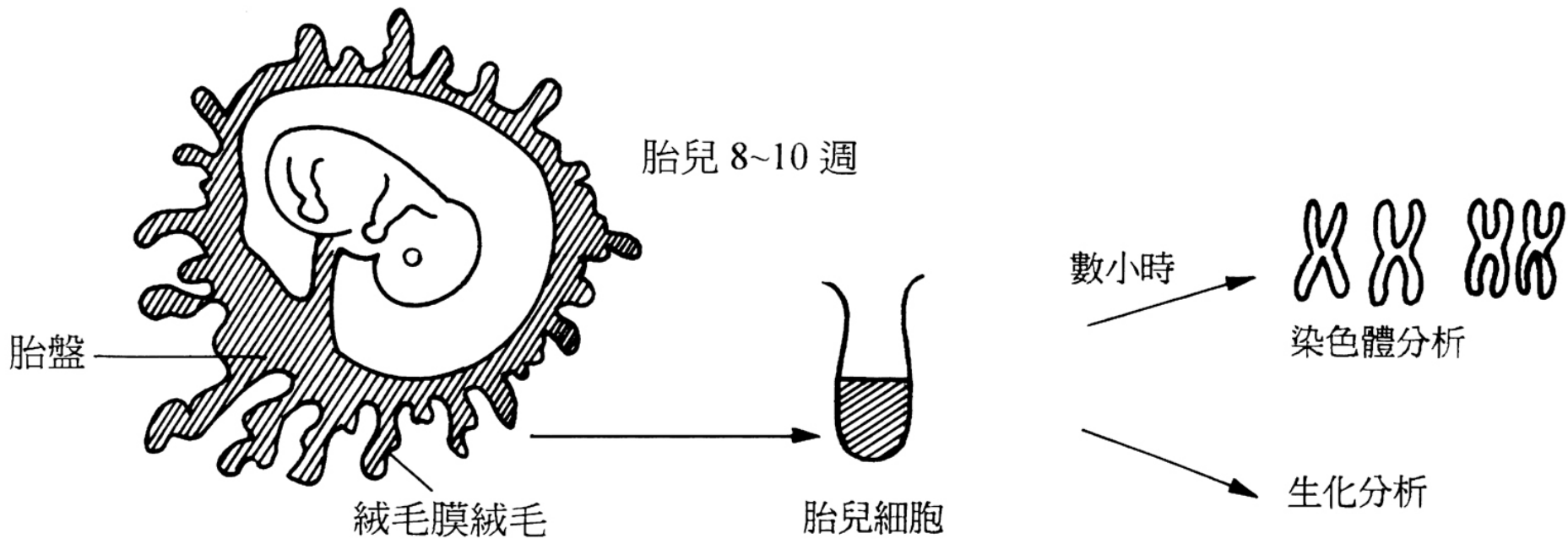


圖 8-5 絨毛膜絨毛取樣分析 (CVS , chorionic villi sampling)

利用一個可彎曲管通過母體陰道，子宮頸進入子宮吸取少量的絨毛膜絨毛（內含胎兒細胞）

鑲嵌型個體 (mosaics)

- A. 雌雄同體：人體內同時有卵巢與睪丸，第二性徵可能為雄性或雌性。此稱之“真性陰陽人”，兩種性腺皆會分泌，看哪一種佔優勢。也可能同時會有陰莖與陰道。
- B. “假性陰陽人”：只有一種生殖腺，但外觀卻酷似另一種性別。

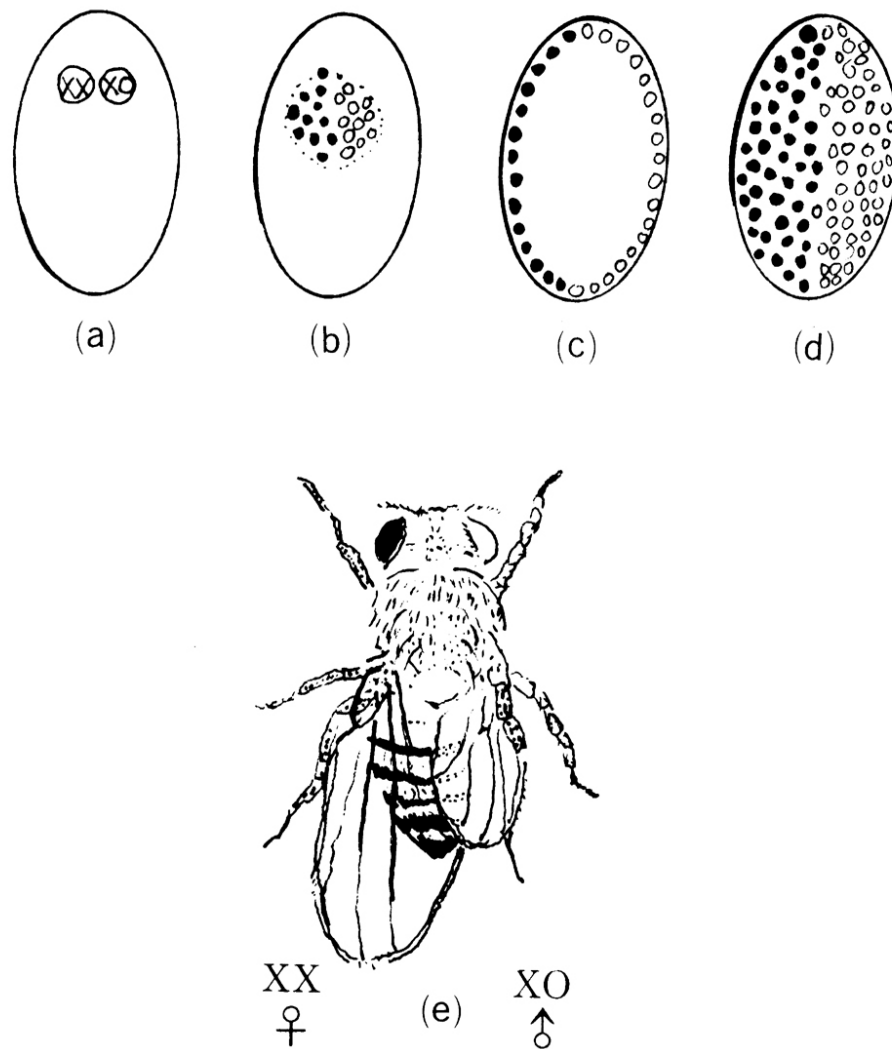


圖 8-6 果蠅雌雄同體 (gynandromorph) 的形成

左半身帶 XX 染色體，右半身帶 XO 染色體

(a) 受精不久，細胞分裂成二，其中一個細胞失去一條染色體。

(b)–(d) 胚胎發育中，細胞經多次分裂，部份細胞帶有 XX，部份帶有 XO

(e) 雌蠅部份 (XX) 表現野生型外表，雄蠅部份 (XO) 表現突變外表，眼白色，翅短小，有性梳。