



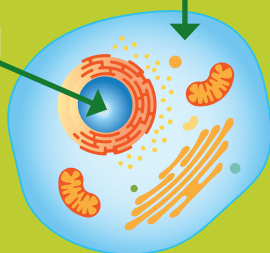
這就是你

你的身體由數萬
億個細胞組成

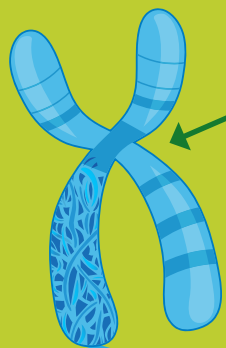
這就是細胞

這是**細胞核**

每個細胞的細胞核
內含**染色體**



這是**染色體**



染色體是由
DNA 組成

這是 **DNA 股**

一段 **DNA** 是
一個**基因**

基因攜帶的**指令**
決定了現在的
你!



All, for your one.®



透過以下網站進一步學習遺傳學的
更多資訊：

美國國家醫學圖書館
基因組研究遺傳學參考
ghr.nlm.nih.gov/primer

疾病預防與控制中心 -
遺傳學基礎
cdc.gov/genomics/about/basics.htm

遺傳聯盟
geneticalliance.org

GeneEd 網站
學習遺傳學
learn.genetics.utah.edu/content/basics

聯絡我們

Lurie 兒童遺傳學部門，
出生缺陷和代謝科

312.227.6120

Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago

225 East Chicago Avenue
Chicago, Illinois 60611-2991
312.227.4000

luriechildrens.org



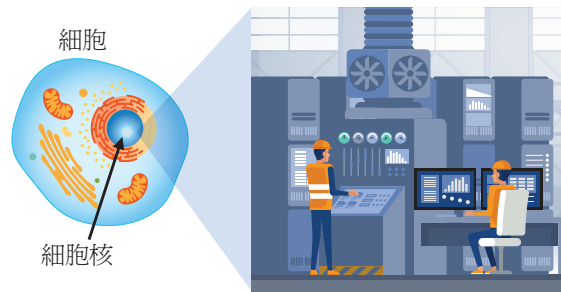
遺傳學基 本資訊

 Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago®

細胞

數萬億個細胞組成我們的身體。每個細胞就像一座小型工廠。

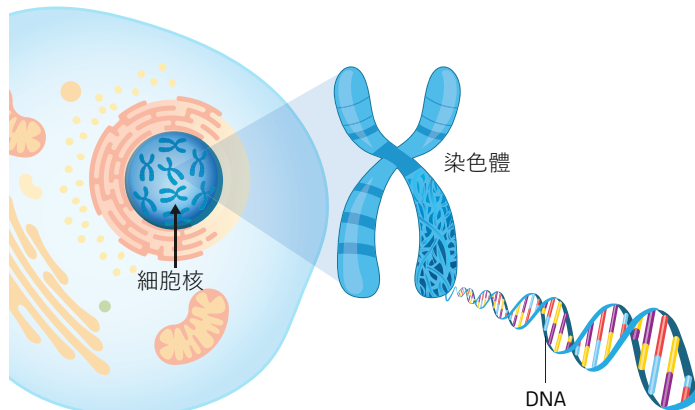
- 細胞會製造我們身體成長和維持健康所需的產物。
- 製造這些產物的指令會儲存在細胞的細胞核內。細胞核就像工廠的控制室。



DNA，基因和染色體

基因是一組 DNA 指令，用於製造細胞所需的產物之一。

- 人體約有 20,000 個基因，每個基因都在細胞內承擔不同工作。
- 每個基因都有一串非常長的 DNA 股。為了容納到細胞核中，基因被緊密包裹在名為染色體的結構中。
- 人類有 23 對染色體。每對染色體中，其中一個來自母親，另一個則來自父親。



基因變異

基因的 DNA 指令因人而異。

- 基因內的許多變異不會造成健康問題。只是讓我們看起來不同且都是獨立的個體。



例如，褐色眼睛和藍色眼睛的基因不完全相同。此基因變異不會影響視力。

- 一些基因變異確實會造成健康問題，而這些就是我們所稱的基因疾病。
- 在此情況下，細胞會從基因產生偏離其正常作用的產物。這種產品可能尺寸或形狀錯誤，或細胞可能完全不生產物。

假設細胞是生產籃球的工廠。細胞產生的基因變異導致工廠製造出蛋型的籃球，而不是一般圓形的球。蛋形籃球不會如圓形籃球彈起，因此球員們無法使用。



- 基因疾病可能來自一個基因的變異或一組基因和/或染色體的變異。

基因檢測

進行基因檢測，識別出導致個人健康問題的基因變異。基因檢測結果可能有些複雜。我們預定基因檢測的醫療團隊成員會與您討論結果並回答您的問題。您也可諮詢基因顧問，如果他還不是我們醫療團隊的成員。

有多個基因檢測結果：

- **陽性/異常** — 發現一個基因變異，已知該變異會造成符合個人症狀的失調症。
- **陰性/正常** — 未發現已知且會造成失調症的基因變異。
- **意義不明的變異 (VUS)** — 發現基因變異，但該變異是否導致個人健康問題仍未知。

基因檢測的限制

基因醫學正快速發展，但是我們目前對所知的資訊仍有限。

- 即使基因檢測恢復為陰性/正常，個人的健康問題仍可能是因我們尚未發現的基因變異所致。
- 基因診斷不代表一定可以治癒，但可以幫助我們：
 - 管理疾病的症狀和進程。
 - 理解病症的自然發展史以及我們預期會發生的事。
- 研究仍持續進行，因此未來可能有更好的治療方式。

精密醫學

精密醫學是考量個人獨特的基因和環境，進行健康問題治療的全新方式。目標是讓每個患者可享有最適合他們的治療方式。