

染色體與壽命之間的關聯

(1)書籍或文章的閱讀動機

課程內容認識了國人十大死因，其中心臟疾病高居第二名。心臟是人體最重要的器官，所以與壽命密切相關。我關注到患有先天性心臟病的其中一種原因是遺傳。在遺傳學中，說明地球上的生命主要是以 DNA（去氧核糖核酸）作為遺傳物質，DNA 是染色體的雙螺旋。我曾就讀普通高中的第三類組，對生物醫學的知識感興趣，我覺得 DNA 這一種長鏈聚合物、DNA 鹼基序列組合而成遺傳密碼和 DNA 的單體結構（核苷酸：一個五碳糖—去氧核糖、一個含氮鹼基和含磷分子團）以及 DNA 複製過程甚是奧秘。曾在書上看過染色體異常會引起遺傳的表現型異常，並造成遺傳性疾病，而染色體異常包括數目或構造的異常。我好奇染色體與壽命之間的關聯，因此開始上網查找文章學習知識。

(2)獲得書籍或文章啟發的章節內容

出自〈端粒（Telomere）是什麼？了解端粒與老化的關係！！〉：端粒（Telomere）是染色體末段的一段重複序列的 DNA 結構和相關的蛋白質複合體。在人類的細胞中，端粒起著保護染色體末段不被破壞，或不被錯誤地修復成染色體之間的連鎖的作用。每次細胞分裂，端粒都會縮短一點。當端粒縮短到一定長度時，細胞會慢慢進入衰老或死亡，不再分裂。端粒的長度被認為是衡量細胞生物學年齡的一個指標，與生物體的衰老和壽命有一定的相關性。

唐氏症（Down syndrome）多了一條第 21 號染色體，是最常見的基因疾病。胸腺內的淋巴組織比正常人少，淋巴球對外來抗原刺激的增殖反應也變差，因此可能造成其免疫力降低，使其較容易感染疾病。通常 1/4 病人在 1 歲前，1/2 病人在 3 歲以前會死於心臟衰竭或呼吸道感染。唐氏症者如果早期不因先天性疾病死亡，其壽命可活至 50~60 歲，比正常人約略少 10~20 歲。最主要的死亡原因有肺炎（佔 23~41%），先天性心臟病（30~35%），其他傳染病（2~15%），惡性腫瘤（2~9%），以及老化或腦部血管疾病（0~9%）。

柯林菲特氏症 (Klinefelter syndrom) 就是在男性身上多了一條 X 染色體，是所有染色體異常疾病中最常見的一種，在染色體增量疾病中為第二常見。有一些此疾病的患者，其身上只有部份細胞是帶有多餘的 X 染色體，這種情況稱為鑲嵌性染色體，此類患者的症狀多比較輕微，依據不正常細胞數量的多寡，決定疾病的嚴重度。患者的嚴重度及個性會對其身體及行為能力造成不同程度的影響，包括溝通障礙，語言及學習上的障礙。柯林菲特氏症也會造成骨質疏鬆，靜脈曲張，及不同程度的自體免疫疾病，XXY 的男性得到乳癌、生殖細胞癌及甲狀腺功能低下症的機會會增加。通常也較易得到心血管疾病及第二型糖尿病。

(3) 反思自己的論述或觀點

我認為想知道染色體與壽命之間的關聯性，首先要找一種因為染色體異常而造成特殊疾病，再了解該疾病的主要表現，關鍵的是病患的壽命與死因。以最常見的基因疾病唐氏症為例，肺炎、先天性心臟病皆居死因的高位。

從上述唐氏症例子，我開始對染色體異常導致的各種特殊疾病感到好奇。那麼，「染色體異常導致的特殊疾病皆會影響壽命嗎？」從各種染色體異常的疾病中，我找到柯林菲特氏症，我發現它描述的症狀沒有先天性心臟病，也沒有肺功能異常，而是一些不會威脅生命的症狀。雖然患者通常較易得到心血管疾病及第二型糖尿病，但不是先天心臟結構異常、心臟缺損。

觀察上述症狀所影響的器官，我開始思考「為什麼染色體變異只影響部分器官？」所以，我開始了解「基因表達調控」，我想知道基因如何表現在不同細胞，並且深入了解「特定基因片段如何作用在特定細胞造成器官疾病？」文章寫到：基因表達受到嚴格調控，並可能受到各種因素的影響，包括環境因素、發育階段和細胞類型。細胞具有控制基因何時何地表達的機制，使它們能夠適應不斷變化的條件並執行專門的功能。基因表達失調可導致多種疾病，包括癌症和遺傳疾病。我覺得基因表達調控是一個複雜的機制，這要技術的配合才能知道那些基因表達調控的機制。

(4) 參考文獻

1. 端粒 (Telomere) 是什麼？了解端粒與老化的關係！！

<https://nrf.com.tw/article/what-is-telomere>

2. 台灣胎兒醫學全球資訊網

http://www.fetalmedicine.org.tw/fetalmed/index.php?option=com_content&view=article&id=43&Itemid=66

3. 先天性心臟病

https://health.udn.com/health/disease/sole/189#theme_4

4. 唐氏症

<https://www.csh.org.tw/dr.tcj/educartion/teaching/bear/%E5%84%AA%E7%94%9F%E4%BF%9D%E5%81%A5%E6%89%8B%E5%86%8A/%E8%90%BD%E9%9B%A3%E7%9A%84%E5%A4%A9%E4%BD%BF.htm>

5. 唐氏症

<http://wiki.kmu.edu.tw/index.php/%E5%94%90%E6%B0%8F%E7%97%87#:~:text=%E5%94%90%E6%B0%8F%E7%97%87%E8%80%85%E5%A6%82%E6%9E%9C%E6%97%A9%E6%9C%9F,%E5%B0%9110~20%E6%AD%B2%E3%80%82>

6. 生物化學與分子生物學/基因表達調控的基本概念與特點

<https://zh.wikibooks.org/zh-tw/%E7%94%9F%E7%89%A9%E5%8C%96%E5%AD%A6%E4%B8%8E%E5%88%86%E5%AD%90%E7%94%9F%E7%89%A9%E5%AD%A6/%E5%9F%BA%E5%9B%A0%E8%A1%A8%E8%BE%BE%E8%B0%83%E6%8E%A7%E7%9A%84%E5%9F%BA%E6%9C%AC%E6%A6%82%E5%BF%B5%E4%B8%8E%E7%89%B9%E7%82%B9>

7. 差異表達

<https://www.newton.com.tw/wiki/%E5%9F%BA%E5%9B%A0%E5%B7%AE%E7%95%B0/12719631>

8. 基因表達譜——定義、用途、局限性

<https://microbiologynote.com/zh-TW/gene-expression-profiling-definition-uses->

limitations/