

新編 輸血醫學

編著

孫建峰

林口長庚醫院檢驗醫學科主任
長庚大學病理學科教授



合記圖書出版社 發行

新編 輸血醫學

編著

孫建峰

林口長庚醫院檢驗醫學科主任
長庚大學病理學科教授



合記圖書出版社 發行

國家圖書館出版品預行編目資料

新編輸血醫學 / 孫建峰編著. — 二版.

— 臺北市 : 合記, 2009.09

面 : 公分

含參考書目

ISBN 978-986-126-616-9 (精裝)

1. 輸血醫學

415.652

98015703

新編輸血醫學

編 著 孫建峰

助理編輯 陳佳芳

創 辦 人 吳嘉章

發 行 人 吳貴宗

發 行 所 合記圖書出版社

登 記 證 局版臺業字第0698號

社 址 台北市內湖區(114)安康路322-2號

電 話 (02)27940168

傳 真 (02)27924702

網 址 www.hochi.com.tw

70磅特白模造紙 80版 640頁

西元 2009 年 9 月 10 日 二版一刷

版權所有・翻印必究

總經銷 合記書局

郵政劃撥帳號 19197512

戶名 合記書局有限公司

北醫店 電話 (02)27239404

臺北市信義區(110)吳興街249號

臺大店 電話 (02)23651544 (02)23671444

臺北市中正區(100)羅斯福路四段12巷7號

榮總店 電話 (02)28265375

臺北市北投區(112)石牌路二段120號

臺中店 電話 (04)22030795 (04)22032317

臺中市北區(404)育德路24號

高雄店 電話 (07)3226177

高雄市三民區(807)北平一街 1 號

花蓮店 電話 (03)8463459

花蓮市(970)中山路632號

成大店 電話 (06)2095735

台南市(704)勝利路272號

再版序



在國外一本教科書通常是一組專家來完成的，例如血庫學 Harmening's "Modern Blood Banking and Transfusion Medicine"，即是由39位專家分寫27章編輯而成的。但在國內的教科書則大多由一個人所編輯，由於個人的精力與專業畢竟有限，我們的教科書常無法面面俱精，難免會有疏漏之處。在2003年這一本「醫血醫學」的初版出刊，由於時間匆促，又是獨力完成，事實上有不少錯誤及遺漏之處，自己對這一本初版「輸血醫學」相當不滿意，當時即有立刻改版的打算。沒想到蹉跎之餘就過去5年了，雖然再刷幾次竟沒能改成。在2008年初，方才下定決心開始進行改版的工作，目標是要寫出一本內容詳實的輸血醫學教科書，不僅對醫檢學生或醫學生在血庫學的學習有助益，更要對醫檢師及臨床醫師在臨床輸血醫學執業有所幫助。每天日以繼夜的工作，竟然努力了將近一年才完成改編，這一個版本竟然超過50萬字，有235個表及213個圖。值得驕傲的是，這213個圖，除了少數是儀器報告圖表之外，有近200張圖都是作者親手畫出來的，希望能有助於讀者瞭解相關的課題。雖仍難免還會有小錯，更重要的是，對這一版的內容而言，我自己已初次有一些滿意。

本書在第二版中大致維持初版的架構，可分為五部分：

第1至第8章主要為血庫免疫血液學，此部分也包括了重要的血型基因分生變化及台灣血庫界在血型系統的分生研究結果。第1章也可作為第22章親子鑑定參考之用。血型抗原與紅血球膜上功能性物質的關係，這一章作者用了心力去寫，有其可讀性。ABO、RH及MNS系統這些章介紹相當詳盡，其他系統則也做到精要但不失完整的交代。特別推薦讀者能詳讀第5章MNS系統，Miltenberger 抗原及相關抗體在台灣相當重要，熟讀這一章不僅對臨床作業有幫助，想要作深入相關研究的讀者幫助更大。

第9至第12章討論抗原抗體反應與血庫基本測試原理和檢驗方法，包括抗體篩檢、鑑定及交叉試驗方法等，初版時在這一部分的討論稍嫌不足，但在這一版中這一個缺點已經改正，讀者已能經由這幾章學習到血庫抗體鑑定的重要步驟。

第13至15章討論捐血及血液成分的製備及貯存，捐血的部分也對台灣及美國捐血機構捐血的不同規定有比較性的敘述。

第14至21章則討論血液成分輸用和輸血相關不良反應、輸血相關的免疫學調適 (Immunomodulation) 及感染性疾病，以及新生兒溶血性疾病、自體免疫溶血和藥物相關的溶血性疾病等。在輸血相關的感染性疾病這一章中，更特別介紹血液如何估算感染性疾病殘餘風險 (Residual risk) 這一概念。對醫師在血庫學方面的學習，這些章節是相當重要的。



第22章至第25章則包括其他課題，如親子鑑定、品管學、幹細胞移植與問題導向學習。由於在本書中未曾討論 HLA 方面的問題，藉著親子鑑定這一方面的應用對 HLA-DR 基因半型稍予以介紹，彌補 HLA 敘述不足之憾。

對於問題導向學習案例這一部分，在這一版再增加三個案例學習。在輸血醫學各個重要領域中，現在都有例題，對讀者的學習應有很大助益。案例這一章，除了有問題導向的意義外，也藉這一章補充面課文中之不足。例如，在第3例順便討論紅血球多重凝集與凝集素(lectin)在血庫之應用。在第7例為新增抗體鑑定的案例，同時也整理出抗體鑑定的重要原則，可以補充第11章抗體鑑定之學習。第10例為新增輸血反應的探討問題，也再次強調在抗體鑑定時細胞組中具備同合子抗原的重要性。第12例也是新增，討論幹細胞移植 STR 追蹤嵌合體的相關問題，補充 STR 在臨床醫學上的應用。第13例親子鑑定的案例，更探討祖孫親子鑑定相關的問題。

很高興這一次再版的結果，有比較接近自己能接受的內容，也希望能對醫師及醫檢師在血庫學及輸血醫學方面有幫助。

感謝陳定平及王維庭兩位幫忙校對及編輯索引。

孫建峰

2009年7月2日

目 錄

第 1 章 遺傳學 (Genetics)..... 1

- | | | | |
|-----------------------|---|---------------------|----|
| 1.1 遺傳學..... | 1 | 1.5 族群基因學..... | 8 |
| 1.2 遺傳學上重要名詞..... | 1 | 1.6 連鎖不平衡..... | 10 |
| 1.3 孟德爾定律..... | 3 | 1.7 血型系統與分子遺傳學..... | 10 |
| 1.4 基因型、表現型與遺傳型式..... | 5 | 1.8 參考書目及文獻..... | 16 |

第 2 章 血型系統－血型物質之構造及功能 (Structure & Function of Blood Group Substances)..... 17

- | | | | |
|-------------------------|----|--------------------|----|
| 2.1 血型系統..... | 17 | 2.4 無表現型與臨床表現..... | 36 |
| 2.2 紅血球膜上蛋白質與細胞骨架... .. | 21 | 2.5 參考書目及文獻..... | 40 |
| 2.3 血型抗原之功能性分類..... | 25 | | |

第 3 章 ABO血型, Hh血型及Lewis血型 (ABO, Hh & Lewis Systems)..... 41

- | | | | |
|--------------------------------|----|-----------------------|----|
| 3.1 血型之臨床重要性..... | 41 | 3.6 ABO血型抗原血清學檢驗..... | 56 |
| 3.2 ABO血型系統..... | 42 | 3.7 H缺乏表現型..... | 62 |
| 3.3 ABO之功能、組織分布與疾病
關聯性..... | 43 | 3.8 ABO定型不合..... | 66 |
| 3.4 ABO抗原物質及其製造..... | 44 | 3.9 Lewis系統..... | 70 |
| 3.5 ABO血型系統之分子生物學..... | 48 | 3.10 參考書目及文獻..... | 74 |

第 4 章 RH血型 (Rh System)..... 75

- | | | | |
|----------------------|----|--|-----|
| 4.1 Rh血型系統命名..... | 75 | 4.7 無表現型Rh (Rh _{null})..... | 97 |
| 4.2 Rh蛋白及Rh血型抗原..... | 78 | 4.8 Rh相關抗體..... | 97 |
| 4.3 Rh基因..... | 83 | 4.9 Rh血型系統與疾病..... | 99 |
| 4.4 C/c或E/e抗原..... | 86 | 4.10 輸血Rh抗原測試及產前檢查Rh
抗原測試必要性探討..... | 100 |
| 4.5 RhD抗原之血清學測試..... | 87 | 4.11 參考書目及文獻..... | 104 |
| 4.6 RhD抗原及其分生機制..... | 89 | | |

第 5 章

MNS血型

(MNS System) 105

- | | | | |
|--|-----|-------------------------------------|-----|
| 5.1 MNSs抗原及命名 | 105 | 5.6 GYPA/GYPB雜合蛋白及相關的
稀有抗原 | 118 |
| 5.2 MNSs抗原分布及GPA/GPB蛋白
結構 | 107 | 5.7 MNSs相關抗體 | 128 |
| 5.3 MNS無表現型 (MNS Null
phenotypes) | 113 | 5.8 MNSs血型系統之功能與疾病
相關性 | 129 |
| 5.4 GYPA基因與GYPB基因 | 115 | 5.9 參考書目及文獻 | 130 |
| 5.5 Miltenberger系列 | 117 | | |

第 6 章

其他主要血型

(Other Major Blood Group Systems) 131

- | | | | |
|-------------------|-----|----------------------------------|-----|
| 6.1 P血型抗原 | 131 | 6.4 Kidd系統 | 144 |
| 6.2 I抗原 | 138 | 6.5 Kell及K _x 系統 | 146 |
| 6.3 Duffy系統 | 141 | 6.6 參考書目及文獻 | 152 |

第 7 章

其他血型

(Other Blood Group Systems) 153

- | | | | |
|--|-----|----------------------------|-----|
| 7.1 免疫球蛋白超家族 (Immunoglobulin
superfamily) 黏附分子上的血型抗原
..... | 153 | 7.4 紅血球酵素上的血型抗原系統
..... | 167 |
| 7.2 非免疫球蛋白超家族之黏附分子
的血型抗原 | 160 | 7.5 紅血球轉運蛋白上的血型抗原
..... | 168 |
| 7.3 補體調節蛋白 (Complement control
proteins) 上的血型抗原系統 | 163 | 7.6 其他血型系統 | 170 |
| | | 7.7 各種血型系統之抗體 | 178 |
| | | 7.8 參考書目及文獻 | 179 |

第 8 章

血小板與嗜中性白血球抗原

(Platelet & Granulocyte Antigens) 181

- | | | | |
|--|-----|-----------------------------|-----|
| 8.1 血小板抗原系統 | 181 | 8.5 血小板特殊抗體之測定 | 192 |
| 8.2 血小板表面糖蛋白 | 182 | 8.6 白血球或顆粒球抗原系統 | 197 |
| 8.3 血小板同種抗原及抗體 (Platelet
alloantigen/antibody) 及抗原之分生
結構 | 187 | 8.7 顆粒球及白血球抗原分布 | 198 |
| 8.4 血小板抗原有關之免疫疾病
(Immune-mediated platelet disorders)
..... | 188 | 8.7 顆粒球或白血球抗體之臨床意義
..... | 202 |
| | | 8.9 白血球抗體測試 | 203 |
| | | 8.10 參考書目及文獻 | 203 |

第9章 抗原與抗體反應 (Antigen and Antibody Reaction)..... 205

- | | |
|--------------------------------------|--|
| 9.1 抗原、抗體反應..... 205 | 9.4 實驗室常使用的誘發或增強紅血球亢原抗體反應及凝集的方法..... 214 |
| 9.2 抗原抗體反應及抗原抗體複合物之形成及促進之因素..... 208 | 9.5 血庫標準試驗方法之演變..... 220 |
| 9.3 紅血球交叉凝集及影響凝集之因素..... 212 | 9.6 非傳統的血庫測試..... 224 |
| | 9.7 參考書目及文獻..... 229 |

第10章 抗人類球蛋白試驗及洗出試驗 (Anti-Human Globulin Test and Elution Test)..... 231

- | | |
|--|--|
| 10.1 抗人類球蛋白試驗..... 231 | anti-human globulin test, IAGT)..... 243 |
| 10.2 直接抗人類球蛋白反應 (Direct anti-human globulin test, DAGT)..... 234 | 10.4 洗出試驗 (Elution tests)..... 244 |
| 10.3 間接抗人類球蛋白反應 (Indirect | 10.5 血庫其他血清學測試..... 249 |
| | 10.6 參考書目及文獻..... 296 |

第11章 抗體篩檢及抗體鑑定試驗 (Antibody Screening and Antibody Identification)..... 251

- | | |
|-----------------------|-----------------------|
| 11.1 輸血前血庫作業..... 251 | 11.3 抗體鑑定..... 259 |
| 11.2 抗體篩(普)檢..... 253 | 11.4 參考書目及文獻..... 274 |

第12章 輸血前配合檢驗 (Pretransfusion Compatibility Test)..... 275

- | | |
|------------------------|-----------------------------|
| 12.1 輸血前配合檢驗範..... 275 | 12.4 一般及特殊輸血需注意之事項..... 292 |
| 12.2 交叉試驗的發展..... 276 | 12.5 發血..... 295 |
| 12.3 交叉試驗..... 280 | 12.6 參考書目及文獻..... 295 |

第13章 捐血者之選擇與捐血 (Donor Screening & Donation)..... 297

- | | |
|------------------------|-----------------------------------|
| 13.1 血液來源..... 297 | 13.5 常規捐血檢驗之不合格率..... 312 |
| 13.2 捐血者健康標準..... 298 | 13.6 血液分離 (Hemapheresis)..... 313 |
| 13.3 自體輸血..... 306 | 13.7 參考書目及文獻..... 317 |
| 13.4 捐血者血液之收集..... 310 | |

第14章**血成分之製備與臨床應用****(Component Preparation and Transfusion) 319**

- | | | | |
|--------------------|-----|---------------------|-----|
| 14.1 血液成分療法 | 319 | 14.5 血液成分輸用摘要 | 324 |
| 14.2 血液成分之製備 | 319 | 14.6 臨床輸血相關問題 | 327 |
| 14.3 血成分之貯存 | 322 | 14.7 血液衍生物之製造 | 329 |
| 14.4 血液之運送 | 323 | 14.8 參考書目及文獻 | 330 |

第15章**血液貯存之生理及生化變化****(Component Preservation & Storage Changes) 331**

- | | | | |
|--------------------|-----|----------------------|-----|
| 15.1 輸血治療的指標 | 331 | 15.4 庫存血液的生理變化 | 337 |
| 15.2 紅血球代謝 | 331 | 15.5 參考書目及文獻 | 346 |
| 15.3 血液抗凝保存劑 | 333 | | |

第16章**血液成分輸血****(Blood Component Therapy) 347**

- | | | | |
|--|-----|--|-----|
| 16.1 血液成分之運用 | 347 | (Leukocyte-poor platelet concentrates) | |
| 16.2 為什麼使用血液成分？ | 347 | | 361 |
| 16.3 全血 (Whole blood) | 351 | 16.8 顆粒球濃厚液 (Granulocytes | |
| 16.4 紅血球濃厚液 (Packed red blood | | concentrates) | 362 |
| cells) | 353 | 16.9 新鮮冷凍血漿 (Fresh frozen plasma) | |
| 16.5 減除白血球之紅血球濃厚液 | | | 364 |
| (Leukocyte-poor red blood cells) | 355 | 16.10 冷凍血漿 (Frozen plasma) | 366 |
| 16.6 血小板濃厚液 (Platelets | | 16.11 冷凍沉澱品 (Cryoprecipitate) | 367 |
| concentration) | 358 | 16.12 白蛋白 (Albumin) | 369 |
| 16.7 減除白血球之血小板濃厚液 | | 16.13 參考書目及文獻 | 372 |

第17章**輸血相關免疫力調適****(Transfusion-related Immunomodulation) 373**

- | | | | |
|------------------------|-----|--------------------|-----|
| 17.1 白血球相關的輸血反應 | 373 | 17.4 乏白血球血品之臨床適應症 | |
| 17.2 HLA抗原敏感化及抗體形成過程— | | (健保局之規定) | 388 |
| HLA-I及HLA-II抗原限制 | 375 | 17.5 參考書目及文獻 | 388 |
| 17.3 輸血與免疫力抑制 | 380 | | |

第18章 輸血不良反應 (Adverse Transfusion Reaction) 389

- 18.1 輸血反應的種類及發生頻率..... 389
- 18.2 溶血性輸血反應 (Hemolytic transfusion reactions, HTR)..... 389
- 18.3 發熱性非溶血性輸血反應 (Febrile non-hemolytic transfusion reaction, FNHTR) 400
- 18.4 過敏反應及蕁麻疹反應..... 413
- 18.5 輸血相關急性肺損傷 (Transfusion-related acute lung injury, TRALI)..... 416
- 18.6 細菌感染 421
- 18.7 輸血相關循環超載 (Transfusion-associated circulatory overload, TACO) 422
- 18.8 輸血後紫斑 (Posttransfusion purpura, PTP)..... 422
- 18.9 輸血相關移植物抗宿主病 (Transfusion-associated graft-versus-host disease, TA-GVHD) 423
- 18.10 參考書目及文獻..... 430

第19章 輸血相關傳染性疾病 (Transfusion Transmitted Diseases)..... 431

- 19.1 輸血與病毒感染..... 431
- 19.2 輸血相關細菌(Bacteria)、寄生蟲 (Parasite)及感染性蛋白質(Prion) 感染..... 439
- 19.3 輸血相關感染之預防..... 444
- 19.4 參考書目及文獻..... 460

第20章 新生兒及胎兒溶血症 (Hemolytic Disease of the Newborn and Fetus)..... 461

- 20.1 胎兒母親血型不合(Fetomaternal blood group incompatibility) 與 新生兒溶血疾病..... 461
- 20.2 紅血球抗原不合 (RBC antigen incompatibility) 及病因..... 462
- 20.3 Rh不配合性新生兒溶血 (Rh hemolytic disease of the newborn), Rh(D) HDN..... 462
- 20.4 ABO不配合性新生兒溶血 (ABO hemolytic disease of newborn) 465
- 20.5 Rh HDN及ABO HDN兩種新生兒 溶血症之比較..... 466
- 20.6 新生兒溶血症之致病機轉..... 467
- 20.7 胎兒溶血症之診斷..... 468
- 20.8 新生兒溶血症的治療..... 471
- 20.9 Rh敏感化之預防..... 474
- 20.10 參考書目及文獻..... 476

第21章 自體免疫溶血性貧血及藥物誘發免疫溶血性貧血 (Autoimmune Hemolytic Anemia & Drug Induced Hemolytic Anemia) 479

- 21.1 自體免疫溶血性貧血..... 479
- 21.2 自體免疫溶血性貧血致病機轉 及臨床症狀..... 480
- 21.3 自體免疫溶血性貧血之實驗室 檢驗..... 483
- 21.4 直接球蛋白反應陰性自體免疫 溶血性貧血..... 489
- 21.5 自體免疫溶血性貧血病人之輸血 原則與治療..... 490
- 21.6 藥物誘發之免疫溶血性貧血..... 491

21.7 藥物誘發免疫溶血性貧血致病 機轉及臨床症狀.....	491	21.9 參考書目及文獻.....	500
21.8 藥物誘發免疫溶血性貧血之 實驗室檢驗.....	498		

第22章

親子鑑定

(Parentage Test).....	501
-----------------------	-----

22.1 歷史背景.....	501	22.6 小孩—母親—假設父三人組合 親子確定 (Paternity inclusions).....	524
22.2 基因鑑定之臨床應用.....	503	22.7 單親關係計算.....	527
22.3 作為親子鑑定測試之系統.....	503	22.8 其他親屬關係計算.....	529
22.4 DNA多樣性測試.....	507	22.9 參考書目及文獻.....	539
22.5 親子排除 (Paternity exclusions).....	519		

第23章

血庫作業品質管制體系

(Blood Bank Quality Systems).....	541
-----------------------------------	-----

23.1 品質管理 (Quality management) 的 精神.....	541	23.3 血庫作業之品質管制.....	549
23.2 全面品質管理 (Total quality management, TQM).....	544	23.4 參考書目及文獻.....	556

第24章

造血幹細胞移植

(Hematopoietic Stem Cell Transplantation).....	557
--	-----

24.1 造血幹細胞移植簡介.....	557	24.5 幹細胞移植相關實驗室方法.....	567
24.2 造血幹細胞移植種類.....	558	24.6 併發症及其處理.....	569
24.3 臨床應用.....	560	24.7 參考書目及文獻.....	597
24.4 移植結果與預後.....	565		

第25章

學習案例

(Case Based Learning).....	575
----------------------------	-----

第1例：混合凝集 (Mixed field agglutination) 案例.....	575	第7例：抗體鑑定問題.....	584
第2例：ABO血型細胞及血清鑑定型 不合案例(1).....	576	第8例：輸血問題.....	586
第3例：ABO血型細胞及血清鑑定型 不合案例(2).....	578	第9例：血型檢驗血型與紀錄不合.....	587
第4例：Rh檢驗問題(1).....	580	第10例：輸血反應案例.....	589
第5例：Rh檢驗問題(2).....	581	第11例：親子血型不合案例.....	592
第6例：直接抗球蛋白反應陽性.....	583	第12例：幹細胞移植STR追蹤嵌合體 相關問題.....	594
		第13例：親子鑑定案例.....	598

第1章

遺傳學 (Genetics)

1.1 遺傳學 (Genetics)

古典遺傳學的研究主要是以觀察生物的繁衍（尤其是植物），藉著探討生物各種形態特性的遺傳，發展成為所謂形態遺傳學 (Formal genetics)。形態遺傳學上的幾個重要定律，早於十九世紀為孟德爾 (Mendel) 所發現，可惜其研究成果未能被重視，直到二十世紀初才重新被定位出其重要性。相較於古典遺傳學者的研究方法，近代的遺傳學者對遺傳學的研究方式，主要是以微生物為對象，可以較快速的收集到較大量的數據，並從統計學的觀點去驗證遺傳的一些現象。後來遺傳學的研究重點也逐漸的開始注意到基因的功能特性，專注於基因由DNA到RNA的轉錄 (Transcription)、RNA至蛋白質的翻譯 (Translation)，以至於蛋白質的功能探討，是為生理遺傳學 (Physiological genetics) 或生化遺傳學 (Biochemical genetics)；也有人將免疫學的方法應用到遺傳學上，發展為免疫遺傳學 (Immunogenetics)。也有人專注於種群遺傳學 (Population genetics) 而以研究基因分佈頻率為重點。到近年來，分子生物學發達之後，分子遺傳學 (Molecular genetics) 更使得基因學的研究更為簡便。

1.2 遺傳學上的重要名詞

等位基因／對偶基因 (allele)	在染色體之某一基因座上可以有多種形式的基因存在，這些基因即稱為等位基因。例如，在第九染色體長臂上之ABO基因座上，即可能存在有A、B、或O等（或更多的）等位基因。
常染色體的／體染色體的 (autosomal)	人類具有46個，23對染色體，其中一對為XX或XY乃與性別有關，人類絕大部份的基因是位在與決定性別無關的其他22對染色體之上，這些染色體稱為常染色體或體染色體。
共顯性 (codominance)	當異質基因型之兩個等位基因表現特徵均能同時表現時，此等位基因即稱為共顯性基因。絕大部份的血型基因都是共顯性遺傳。
二倍體 (diploid)	體細胞具有46個染色體，配成23對。
優性／顯性 (dominance)	古典的形態基因學，當基因座上為異質基因型時，也就是說即使此基因僅具單一基因劑量時，此一基因即能顯現基因的表現特徵，此稱為顯性遺傳。但是在生理或生化遺傳學的領域中，如果某一基因轉錄的蛋白質或間接的基因表現能夠被測試到，也可以認定為一種顯性遺傳。例如，ABO基因座上之A基因雖是轉錄成為N-乙醯胺基半乳糖胺轉化酵素 (N-acetyl-galactosaminyl transferase)，但平常我們是以測試A抗原來作為A基因之測試方法，在此種狀況下，A基因只要具單一劑量為異質基因型時，即能表現A抗原，此即為顯性遺傳。

劑量效應 (dosage effect)	臨床上在使用抗體來測試紅血型抗原時，有一些血型系統其抗原表現的強弱會有所不同，而此種抗原強度的變化乃源自於基因座上具同質或異質基因的緣故，同質性基因由於具有雙劑量的基因影響，表現之抗原性較強。如Rh、Duffy、MN或Kidd系統之抗體測試常可見此種劑量效應。
基因 (gene)	經由多種遺傳單位，父母親各遺傳給子女一半的基因訊息，此種能經由父代遺傳給下一代子女的遺傳單位即稱為基因。現已知道遺傳密碼乃是經由DNA序列來傳達遺傳訊息。例如，單單是紅血球抗原系統即至少有29種，包括ABO、Rh、Kk、MN、Ss、Duffy、Kidd等抗原系統之存在。
遺傳型／基因型 (genotype)	基因座之等位基因表現。
單倍體 (haploid)	具有正常體細胞之半量染色體數（即23個染色體）之細胞，如生殖細胞（卵及精子）。
單元型 (haplotype)	在同一染色體上相近之兩個基因座作為一個單元，一起遺傳給子代。
哈溫定律 (Hardy-Weinberg law)	不在相同染色體的兩個基因座，或在同一染色體的兩個基因座相距不是很近時，當族群夠大、時間夠久、沒有新加入的基因之變化、沒有基因消失的狀況，同時也沒有通婚限制、沒有配偶篩選等情況時，便會達成族群混合的情況，兩個基因分佈情形稱為達到哈溫平衡（Hardy-Weinberg Equilibrium, HW平衡），可以下列公式表現： $(p+q)^2=p^2+2pq+q^2=1$
雜合性／異質基因型 (heterozygosity)	一個體在兩相對應的染色體上基因位點所存在的等位基因皆不相同，稱為異質基因型，如在ABO基因座上的兩個等位基因為AO者。
純合性／同質基因型 (homozygosity)	一個體在兩相對應的染色體上基因位點有相同的等位基因，稱為同質基因型，如在ABO基因座上的兩個等位基因為AA者。
連接、連鎖遺傳 (linkage)	兩個或多個基因座在染色體上的位置相互靠近，這些基因座在減數分裂時，除非經由互換 (Crossover) 的手續，一般並不能獨立性分離 (independent segregate)，所以這些基因座上的等位基因會連鎖遺傳，稱為連鎖遺傳。在同一個染色體上的基因座越接近、距離越小，發生互換的機率便越小，其上的等位基因一起遺傳的機率則因此越大。
連鎖不平衡 (linkage disequilibrium)	在同一個染色體上的基因座越接近、距離越小，發生互換的機率便越小，獨立性的分離不會發生，便以構成一個聯結的單元型 (haplotype) 來遺傳，這些等位基因便不可能達成平衡（此時兩者連鎖頻率等於兩個單獨基因型頻率相乘），此稱為連鎖不平衡 (Linkage disequilibrium)，一般以Δ來表示，可以知道兩基因座相近之程度。例如MN和Ss兩組基因相距很近，便會有連鎖不平衡的狀況，HLA-A, B, Cw也是相當明顯的例子。
減數分裂 (meiosis)	生殖細胞（卵及精子），在染色體複製之後，經由連續兩次分裂以產生具23個染色體之卵或精子。
有絲分裂 (mitosis)	體細胞之生長是經由分裂增殖成為兩個子細胞，經由有絲分裂來達成，先將染色體複製，再行分裂使得兩個子細胞都具有相同的46個染色體。
表(現)型／顯型 (phenotype)	基因之形態特徵表現或基因產物之可測試表現。
多樣性 (polymorphic)	對基因功能沒有大影響之基因DNA序列變異，或是能偵測到的但對功能沒大影響的基因產物之變異。但有時也泛指基因序列或基因產物之可偵測變異。一般泛指具有很多個等位基因之基因座。

隱性 (recessiveness)	古典的形態基因學，當基因座上必須為同質基因型，也就是說必須具有雙基因劑量，此一基因才能夠顯現其基因的表現特徵，此稱為隱性遺傳。例如，ABO基因座上之O基因，必須是OO同質基因型才能表現出O型，而在AO異質基因型時，僅會表現A抗原，而O等位基因之表現無法被偵測到。（但是在生理或生化遺傳學的領域中，如果能以免疫酵素方法偵測到O等位基因的不具酵素功能的缺陷蛋白時，在某一意義上而言，此時O基因也可能是一種顯性表現。）另外，有所謂無定形基因或無表現基因 (Amorph gene)，是指此等位基因沒有產生任何可測試到的基因產物，此種表現和隱性遺傳很像，必須為同質基因型才可能發現其存在。例如大多數的白種人之Rh陰性即是因RHD基因整個缺損，而沒有任何D抗原產生。O基因從血清學的觀點來看，被認為是無定形基因。現在已確認O基因並非基因座之缺損，也會有不具酵素功能之基因產物—小段胜肽被製造出來，如果能夠利用測此種基因產物來區分A、B、O型，則O型未必是隱性。
性聯遺傳基因 (X-linked gene)	與性染色體相聯結的遺傳基因，也就是說基因存在於X或Y染色體之上。

1.3 孟德爾定律 (Mendel's Law)

一、獨立性分離定律 (Law of independent segregation)：

就同一對基因而言，或同一對染色體而言，其兩個基因或染色體的遺傳具遺傳自主性，兩者不會同時出現在同一個子代個體上。

$$P1 (T/T) \times P2 (t/t) = F1 (T/t)$$

如兩個具同質性基因之P1 (T/T) 配P2 (t/t) 親代，子代F1皆為T/t，子代F1不會有T/T 及t/t 之情形。如果T為顯性，t為隱性，則子代F1皆為T表現型。

$$F1 (T/t) \times F1 (T/t) = F2 (1 T/T, 2 T/t, 1 t/t)$$

如第一子代F1 (T/t)，再互相交配，則第二子代F2可能有T/T、T/t及t/t之發生，其T/T：T/t：t/t之比率為1：2：1。如T為顯性，t為隱性，則第二子代F2之T：t表現型之比率為3：1。

二、獨立性遺傳配列定律 (Law of independent assortment)：

對同一染色體上分隔甚遠的不同基因而言，或對不同對染色體而言，不同基因或染色體可獨立的配列在同一子代個體。

$$P1 (T/T, Y/Y) \times P2 (t/t, y/y) = F1 (T/t, Y/y)$$

如兩個親代其兩個基因皆為同質性，P1 (T/T, Y/Y) 及P2 (t/t, y/y)，由於兩個基因可獨立配列，其子代皆為 (T/t, Y/y)。子代不會有 (T/T, Y/Y) 或 (T/T, Y/y) 或 (T/t, Y/Y) 或 (T/t, Y/y) 或 (t/t, Y/Y) 或 (t/t, Y/y) 或 (t/t, y/y) 之可能。如果T及Y為顯性，t及y為隱性，則子代F1皆為T及Y表現型。

$F_1 (T/t, Y/y) \times F_1 (T/t, Y/y) = F_2 [1 (T/T, Y/Y); 2 (T/T, Y/y); 1 (T/T, y/y); 2 (T/t, Y/Y); 4 (T/t, Y/y); 2 (T/t, y/y); 1 (t/t, Y/Y); 2 (t/t, Y/y); 1 (t/t, y/y)]$

如第一子代 $F_1 (T/t, Y/y)$ ，再互相交配，則第二子代 F_2 可能有 $(T/T, Y/Y)$ 或 $(T/T, Y/y)$ 或 $(T/t, Y/Y)$ 或 $(T/t, Y/y)$ 或 $(T/T, y/y)$ 或 $(T/t, y/y)$ 或 $(t/t, Y/Y)$ 或 $(t/t, Y/y)$ 或 $(t/t, y/y)$ 之情形。如果 T 及 Y 為顯性， t 及 y 為隱性，則子代 F_2 之表現型為 $(T, Y) : (T, y) : (t, Y) : (t, y)$ 之比率為 $9 : 3 : 3 : 1$ 之表現型。換言之，如果 T 高種株及 Y 黃色種子為顯性， t 矮種株及 y 綠色種子為隱性，則高種株及黃色種子 (Tall, Yellow seeds) : 高種株及綠色種子 (Tall, Green seeds) : 矮種株及黃色種子 (Short, Yellow seeds) : 矮種株及綠色種子 (Short, Green seeds) 之比為 $9 : 3 : 3 : 1$ 。

其分配如下表1-1所示：

表1-1 獨立性遺傳配列定律， $F_1 (T/t, Y/y) \times F_1 (T/t, Y/y)$ 時 F_2 之可能性

	TY	Ty	tY	ty
TY	T/T, Y/Y Tall, Yellow seeds	T/T, Y/y Tall, Yellow seeds	T/t, Y/Y Tall, Yellow seeds	T/t, Y/y Tall, Yellow seeds
Ty	T/T, y/Y Tall, Yellow seeds	T/T, y/y Tall, Green seeds	T/t, y/Y Tall, Yellow seeds	T/t, y/y Tall, Green seeds
tY	t/T, Y/Y Tall, Yellow seeds	t/T, Y/y Tall, Yellow seeds	t/t, Y/Y Short, Yellow seeds	t/t, Y/y Short, Yellow seeds
ty	t/T, y/Y Tall, Yellow seeds	t/T, y/y Tall, Green seeds	t/t, y/Y Short, Yellow seeds	t/t, y/y Short, Green seeds

三、單位遺傳或倚賴性遺傳配列 (Unit inheritance; Dependent assortment)：

對同一染色體上的近距離的不同基因而言，其遺傳是相互聯結的，會同時出現在同一個子代個體上。

$P_1 (TY/TY) \times P_2 (ty/ty) = F_1 (TY/ty)$

如兩個親代其兩個基因皆為同質性，但由於兩個基因是位在同一個染色體上而且相當靠近， $P_1 (TT, YY)$ 及 $P_2 (tt, yy)$ ， TY 及 ty 應視為聯結遺傳，以 $P_1 (TY/TY)$ 及 $P_2 (ty/ty)$ 表現。因此，此種交配，其子代皆為 (TY/ty) 。

$F_1 (TY/ty) \times F_1 (TY/ty) = F_2 (1 TY/TY; 2 TY/ty; 1 ty/ty)$

如第一子代 $F_1 (TY/ty)$ ，再互相交配，則第二子代 F_2 可能有 (TY/TY) 或 (TY/ty) 或 (ty/ty) 之情形，但不會有 (TY/Ty) 或 (TY/tY) 或 (Ty/Ty) 或 (Ty/ty) 或 (tY/tY) (tY/ty) 之情形。如果 T 及 Y 為顯性， t 及 y 為隱性，則子代 F_2 之表現型為 $(T, Y) : (T, y) : (t, Y) : (t, y)$ 之比率為 $3 : 0 : 0 : 1$ 之表現型。換言之，如果 T 高種株及 Y 黃色種子為顯性， t 矮種株及 y 綠色種子為隱性，則高種株及黃色種子 (Tall, Yellow seeds) : 高種株及綠色種子 (Tall, Green seeds) : 矮種株及黃色種子 (Short, Yellow seeds) : 矮種株及綠色種子 (Short, Green seeds) 之比為 $3 : 0 : 0 : 1$ 。

1.4 基因型、表現型與遺傳型式

當基因產物可以表現其基因特性或能偵測到時，此基因即能顯現基因的表現特徵，稱為顯性遺傳。當異質基因型之兩個等位基因表現特徵均能同時表現時，此等位基因稱為共顯性基因。絕大部份的血型基因都是共顯性遺傳。如果基因必須為同質基因型，也就是說必須具有雙重基因劑量，此基因才能夠顯現其基因的表現特徵時，稱為隱性遺傳。

人類具有46個，23對染色體，其中一對為XX或XY乃與性別有關，人類絕大部份的基因是位在與決定性別無關的其他22對染色體之上，這些染色體稱為常染色體或體染色體。與性染色體相聯結的遺傳基因，也就是說基因存在於X或Y染色體之上，父親的性染色體(XY)中的X染色體傳給女兒，Y染色體傳給兒子。

依遺傳疾病給後代在家族中的遺傳表現，遺傳疾病可以分類為顯性常染色體遺傳 (Autosomal-dominant inheritance)、隱性常染色體遺傳 (Autosomal-recessive inheritance)、顯性X-性聯遺傳 (X-linked dominant inheritance) 及隱性X-性聯遺傳 (X-linked recessive inheritance) 等四類。

分析家族遺傳圖譜時，**顯性常染色體遺傳** (Autosomal-dominant inheritance) (圖1-1) 的特點為：

- (1) 每一代都會遺傳到。
- (2) 發生於男女性的比率大致相等。
- (3) 大約一半的直系家族後代成員會遺傳到此一基因特徵或疾病。
- (4) 每一個具遺傳特徵或具疾病的個人，其父母中至少一人會有此特徵或疾病。
- (5) 家族中未表現其特徵或疾病的家族成員不會再遺傳給其後代。血型基因變異中具常染色體顯性遺傳的為顯性Lu抑制基因 (*In (Lu) suppressor gene*)。

隱性常染色體遺傳時，若父母均為此特徵或病原基因攜帶者，其子女才有四分之一的機會表現疾病，因此家族中具特徵或發病者少，會隔代表現此特徵或發病，但不限男女。

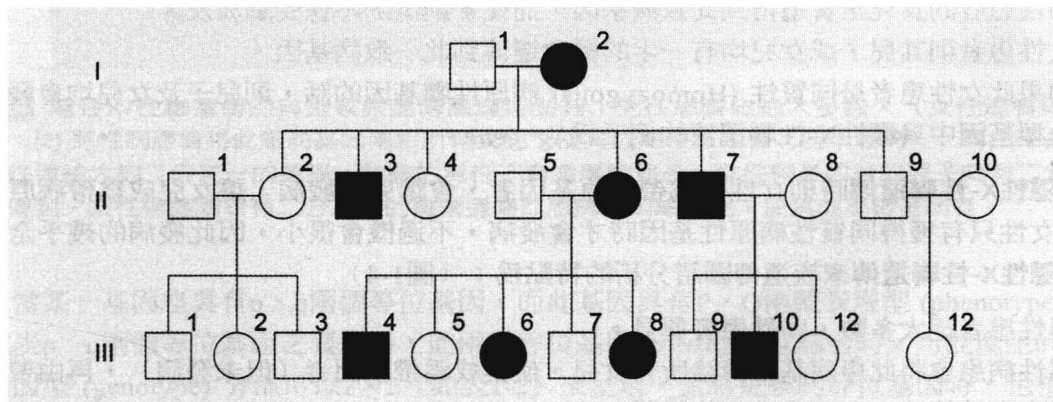
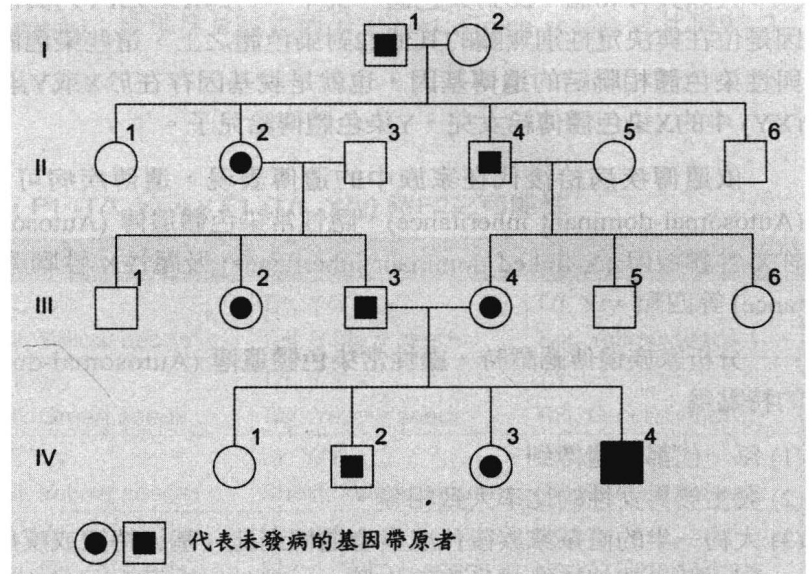


圖1-1 顯性常染色體遺傳的典型家族遺傳圖譜特點為：每一代都會遺傳到；發生於男女性的比率大致相等；大約一半的直系家族後代成員都會遺傳到此一基因特徵或疾病；每一個具遺傳特徵或具疾病的個人，其父母中至少一人會有此特徵或疾病；家族中未表現其特徵或疾病的家族成員不會再遺傳給其後代。

隱性常染色體遺傳 (autosomal-recessive inheritance) 的典型家族遺傳圖譜特點為：(圖1-2)

- (1) 同樣的遺傳僅見於兄弟姊妹，不見在父母或其他親戚出現。
- (2) 兄弟姊妹會有此表現的約為四分之一。
- (3) 其父母親常為近親結婚。
- (4) 男女比例大致相當。血型基因中最具代表者為Rh陰性dd基因型。

圖1-2 隱性常染色體遺傳的典型家族遺傳圖譜特點為：同樣的遺傳僅見於兄弟姊妹，不會在父母或其他親戚出現；兄弟姊妹會有此表現的約為四分之一；其父母親常為近親結婚。(男女比例大致相當)



顯性X-性聯遺傳時 (X-linked dominant inheritance)：(圖1-3)

- (1) 由於是顯性遺傳，大致每一代都會有此特徵或疾病之表現。
 - (2) 女性患者可能稍多於男性患者。
 - (3) 男性患者的女兒全會遺傳到此致病基因，而兒子則全部不會受到波及。
 - (4) 女性患者則其兒子或女兒均有一半的機會遺傳到此一致病基因。
 - (5) 如果此女性患者是同質性 (Homozygous) 病原性聯基因的話，則兒子及女兒均會發病。
- 血型基因中具顯性X-性聯遺傳的例子為 Xg^a gene。

隱性X-性聯遺傳時則女性多為帶病原基因者，會讓兒子發病，讓女兒成為帶病原基因者；女性只有獲得同質性病原性基因時才會發病，不過機會很小，因此發病的幾乎全為男性。**隱性X-性聯遺傳**家族遺傳圖譜分析的特點為：(圖1-4)

- (1) 男性患者絕大多數，女性患者偶見。
- (2) 男性病患會將此患病基因傳給所有女兒，使其成為帶基因者（但未發病），再由帶基因者之女性傳給大約二分之一的男孫。
- (3) 發病的男性不會遺傳給兒子。
- (4) 女性帶基因者會有二分之一的機會遺傳此患病基因給女兒，使其成為帶基因者，也有二分之一的機會遺傳此患病基因給兒子，使其發病。隱性X-性聯遺傳最著名的例子為甲