

標題: 神經性遺傳疾病

一名男性在16歲時發現走路步態不穩且容易跌倒，平衡感也變差，不知道身體發生什麼問題，因此來到神經科門診，在神經系統的檢查過程中，醫師回顧病人的健康史以及主訴之不適，並觀察病人現在的情況，針對病人的問題，為病人做神經系統檢查，大腦核磁共振影像呈現白質退化及脊髓萎縮現象。此外，基因檢測發現患者第17對染色體上特定的對偶基因於兩條染色體皆發生突變，患者父母神經系統檢查正常，但個別於第17對染色體對偶基因中有一條染色體均發生突變，另一條染色體的基因則是正常。醫師診斷此病人可能罹患了一種會影響中樞神經系統的罕見遺傳疾病。

1 造成此疾病的可能遺傳模式為下列何者?

- A). 體染色體隱性遺傳
- B). 體染色體顯性遺傳
- C). 性聯遺傳
- D). 不完全顯性遺傳
- E). 共顯性/等顯性遺傳

2. 依據此疾病之遺傳模式，這對夫妻若再度懷孕生下的小孩得到此疾病的機率為何?

- A) 0%
- B) 25%
- C) 50%
- D) 100%
- E) 無法確定