

## 如何預防X染色體脆折症

X染色體脆折症目前沒有治癒的方法，由於患者多有發展遲緩的問題，雖然可透過特殊療育計畫得到改善，但對家庭成員都是需長期面臨的課題與挑戰。



## 預防勝於治療

若有此症家族病史者，或家族成員中有智能障礙或自閉行為者，建議在產前檢查時進行「X染色體脆折症檢測」確認自身是否為帶因者，再依檢查的結果需求，對胎兒做進一步的確認。

透過抽血檢查的方式即可先進行X染色體脆折症檢測，只要能適時診斷出帶因者，並得到正確的產前遺傳諮詢，便有機會預防後代罹患X染色體脆折症。

## 檢體需求:

成人：血液(3-5c.c.)  
胎兒：羊水(15c.c.)



❁ 成人檢查：  
建議女性進行篩檢以瞭解狀況。

❁ 產前檢查：  
1. 懷孕初期，建議孕婦即可抽血進行FMR1基因檢查，以排除可能懷有此症胎兒之疑慮。  
2. 若孕婦檢查為帶因，建議在懷孕約16~20週時進行羊膜穿刺檢查，同時增加 FMR1基因檢查，以確認胎兒是否遺傳到異常的X染色體脆折症基因。



## 適用對象

「X染色體脆折症檢測」可檢測受檢者是否為帶因者，以及瞭解下一代為X染色體脆折症患者之風險。

- ▶ 家族中曾有X染色體脆折症的患者
- ▶ 家族中曾有不明原因的智能障礙、自閉症病史者
- ▶ 家族中有不明原因運動失調症與震顫症的患者
- ▶ 家族中的女性有早期停經的情形
- ▶ 擔心自己為帶因者的孕婦

## 篩檢流程



更多資訊 請至創源官方網站瞭解  
<http://www.gga.asia/>  
或上網搜尋創源 X 脆折症

創源 X 脆折症 搜尋

免費客服專線：0800-800-018

# X 染色體脆折症檢測

## 僅次於唐氏症

是造成智能障礙(IQ平均40) 第二大原因  
且有程度不同的外觀異常



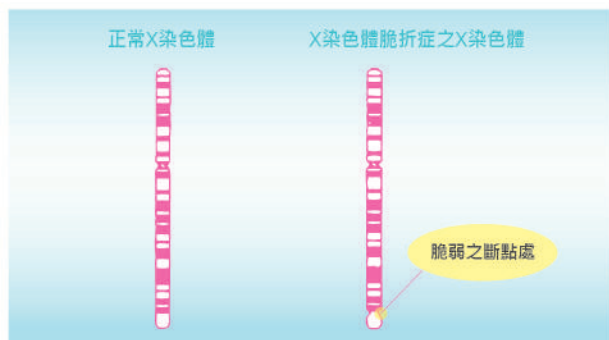
美國病理學會認證之基因檢測實驗室



## 什麼是X染色體脆折症

X染色體脆折症(Fragile X Syndrome)，為遺傳性智能障礙疾病中最常見之一種，由於患者X染色體長臂末端會有脆弱的斷點，且呈現斷裂的現象，因此而被命名。此症僅次於唐氏症(平均IQ50)，是造成寶寶智能遲緩(平均IQ40)的第二大原因。

唐氏症有95%非遺傳造成，但此病症卻是一種遺傳性疾病，屬於性聯遺傳疾病。罹病者除了智能障礙外，還有程度不同的外觀異常，包括額頭大、耳大、下巴明顯等，以及行為上如情緒不穩、語言遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸等問題。由於一般個案外觀特徵並不明顯，相對增加臨床診斷困難，加上帶原之女性臨床上極少出現症狀，是以此症在家族中常會重複出現。



\*資料來源：  
Neuropsychiatric symptoms of fragile X syndrome: pathophysiology and pharmacotherapy, CNS Drugs 2004, 18(11),687-703  
Health Supervision for Children With Fragile X Syndrome. American Academy of Pediatrics 2011, Vol. 127 No. 5,994-1006  
Down Syndrome. [http://orofacialmyology.com/files/DOWN\\_SYNDROME.pdf](http://orofacialmyology.com/files/DOWN_SYNDROME.pdf)  
Extra or Missing Chromosomes. <http://genetics.thetech.org/>

## 遺傳模式

根據美國X染色體脆折症基金會(National Fragile X Foundation)資料，此症男性罹病率約1/3,600~1/4,000，女性罹病率約1/4,000~1/6,000\*。由於此症是X染色體上的FMR1基因突變所引起，一般女性具有兩條X染色體(XX)，若1個X染色體異常，會在另一個正常X染色體保護下症狀輕微或無症狀；而男性為XY染色體，當X染色體異常，因缺乏其它保護，所以容易顯現症狀。

\*根據醫學文獻指出，X染色體脆折症在台灣的罹病率較歐美低。  
American Journal of Medical Genetics 133A:37-43 (2005)

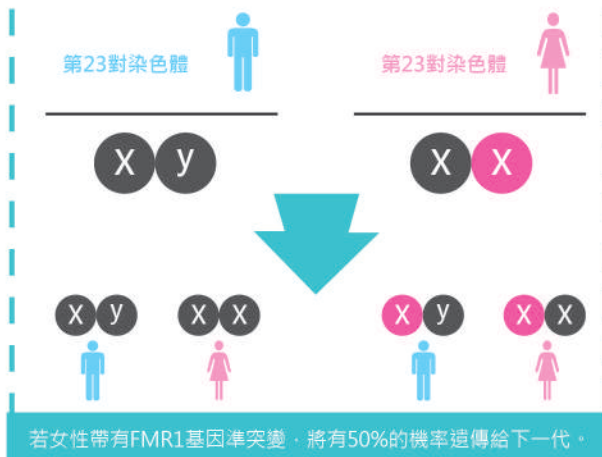
## 為何產生X染色體脆折症

每個人身上都有FMR1(Fragile X mental retardation 1)基因，正常情況下，FMR1基因會穩定地由親代傳給子代。X染色體脆折症患者由於FMR1基因突變，三核苷酸CGG重複(trinucleotide repeat)次數異常增加，導致不正常之甲基化(methylation)，是以無法生成FMR1基因所製之蛋白(FMRP)。這種蛋白質(FMRP)的缺乏或減少，會影響腦部發育，導致智能障礙。

當FMR1基因CGG數低於54時，不會有任何臨床症狀，且下一代不會有罹患此症之風險。若CGG數在55~200間，稱為「準突變(pre-mutation)」，為此症之帶因者，此症之女性帶因者，大多數沒有臨床症狀或症狀輕微，但有機會將帶有準突變的基因傳給子女，或者在傳給子女時CGG重複次數增加變成全突變(full-mutation)。CGG重複次數大於200次為「全突變(full-mutation)」，即為此症之患者

CGG重複次數	FMR1基因型	臨床意義
<45次	正常型	不會有臨床症狀
45-54次	中間型	
55-200次	準突變型	X染色體脆折症帶因者
>200次	全突變型	X染色體脆折症患者

男性帶因率高達約1/800 女性帶因率高達約1/260\*



\*資料來源 <http://www.fragilex.org/>

## X染色體脆折症之症狀

由於此症為性聯遺傳，幼兒時外觀多無異樣，很難判別，多數通常到3歲左右才會被確診出。美國國立兒童健康及人類發展研究院(NICHHD)指出，X染色體脆折症的患者不一定都有相同的特徵及症狀，但有少部分症狀普遍都會發生，女性較男性輕微。

## X染色體脆折症症狀列表

類別	大致症狀
生理特徵	嬰幼兒期症狀不明顯，但隨著年齡增加而明顯，如窄臉、大頭、寬額頭、大耳及扁平足等。男生青春期有巨嬰現象。
智力與學習障礙	許多患者有智力方面的問題，平均智商(IQ)為40，輕微的可能如對數學的學習障礙，嚴重則如智力障礙。影響思考、推理及學習能力。
行為、社交情緒障礙	大部分患者會有一些行為上的改變。在新環境容易感到害怕及焦慮，無法與人接觸，尤其是男生，可能注意力無法集中或具有攻擊性；女生則極度害羞。
語言問題	男性患者較有此方面問題。無法清楚說話、無法瞭解社交話語如說話的語氣或肢體語言。有些患者語言能力發展遲於正常發育兒童，大部分最終能夠言語。
官能障礙	許多患者會被某些官能的問題困擾，例如強光、噪音或穿在自己身上的衣服，而產生不同的行為。

資料參考：美國國立兒童健康及人類發展研究院(NICHHD)；本表由創源生技整理。

### 【案例一】罕病脆折症兒 語言發展較同齡孩子遲緩

罹患X染色體脆折症的小明，語言發展較同齡孩子遲緩，2歲時只能勉強擠出「阿嬤」2個字。在爸媽耐心的呵護下，一句一句不斷教唱，現在他可以唱出好多首歌曲。

(資料來源：TVBS新聞「罕病脆折症7歲小明只能說單句」)

### 【案例二】疾病徵狀 讓脆折症兒成長路途艱辛

羅家兩兄弟皆罹患X染色體脆折症。因為疾病，讓他們外表看來與眾不同，班上有些同學會把他們的行為當作笑話來說。喜愛籃球的他們，也只能和行動緩慢的資源班同學打球。這些看在媽媽眼裡，充滿著心疼與難過，但媽媽總是鼓勵他們多參加活動，體驗不同的生活。

(資料來源：財團法人罕見疾病基金會「X級的心肝寶貝」)