

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染色體脆折症篩檢」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染色體脆折症篩檢，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染色體脆折症篩檢」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



更多資訊請至訊聯基因官網
<http://www.gga.asia>
或上網搜尋：
請上FB「[Gene好孕 好育](#)」按讚加入
免費客服專線：0800-818-777



X脆折症篩檢

H01010105_2308

X染色體脆折症篩檢



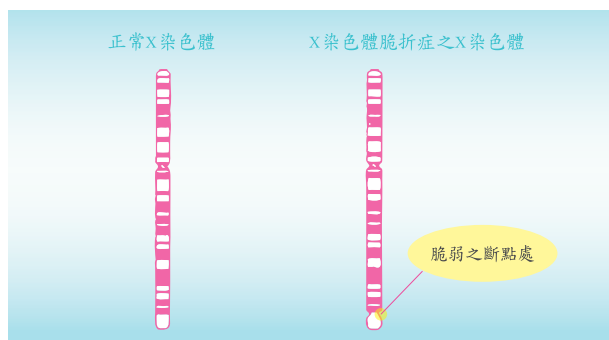
僅次於唐氏症

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

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
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)

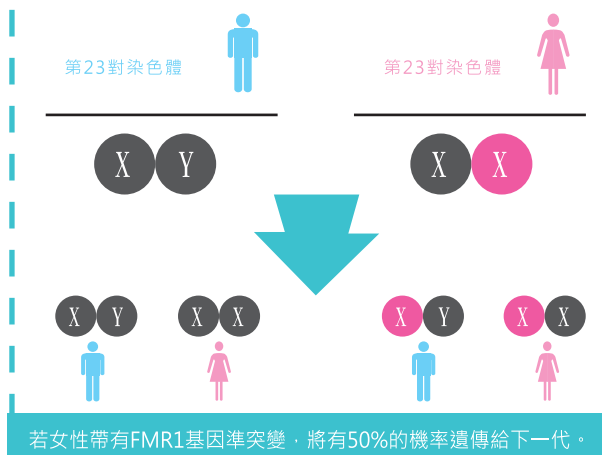
為何產生X染色體脆折症

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。男生青春期有巨睾現象。
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」)