

X染色體脆折症基因分型

基因分型 FMR1之CGG三核苷酸重複次數

正常	<45
中間型	45~54
準突變型	55-200
全突變型	>200

正常型

FMR1基因表現正常，下一代不具罹患X染色體脆折症的風險。

中間型

介於正常及準突變型之間，下一代不具罹患X染色體脆折症的風險，但再下一代的患病風險會增加。

準突變型

FMR1基因表現異常，本身可能具有或無輕微症狀，下一代具有罹患X染色體脆折症風險。

全突變型

FMR1基因表現異常，本身具明顯臨床症狀，下一代具有高風險性罹患X染色體脆折症。

誰要做檢查

- 具有X染色體脆折症之家族史。
- 具有智能障礙、生長遲滯或自閉症家族史。
- 與濾泡刺激素 (FSH) 偏高或卵巢早衰 (POF) 相關的不孕症。
- 具成人後發生運動失調或震顫的家族史。

X染色體脆折症檢測流程

X染色體脆折症基因檢測是透過採集血液2~3c.c.，專人送至慧智基因實驗室後萃取其DNA，進行聚合酶鏈鎖反應以放大FMR1基因之(CGG) n 重複序列片段，再分析序列重複次數及甲基化程度^註，判斷X染色體脆折症之基因分型，給予完善的X染色體脆折症報告資訊。

註：若男性疑似為全突變患者時，續做甲基化分析確認

專業醫師、諮詢師講解並填妥同意書

採集血液2~3c.c，由專人送至慧智基因

DNA萃取進行FMR1基因之聚合酶鏈鎖反應

分析序列重複次數及甲基化程度判斷是否為患者

醫師講解X染色體脆折症檢驗報告

X染色體脆折症



慧智基因醫學實驗室

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617

100 台北市中正區寶慶路27號

www.sofiva.com.tw

© 2024.10 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS. All Right Reserved.

X染色體脆折症 基因檢測-FMR1基因

Fragile X Syndrome (FXS)
Genetic Testing - FMR1 Gene

SOFIVA
GENOMICS

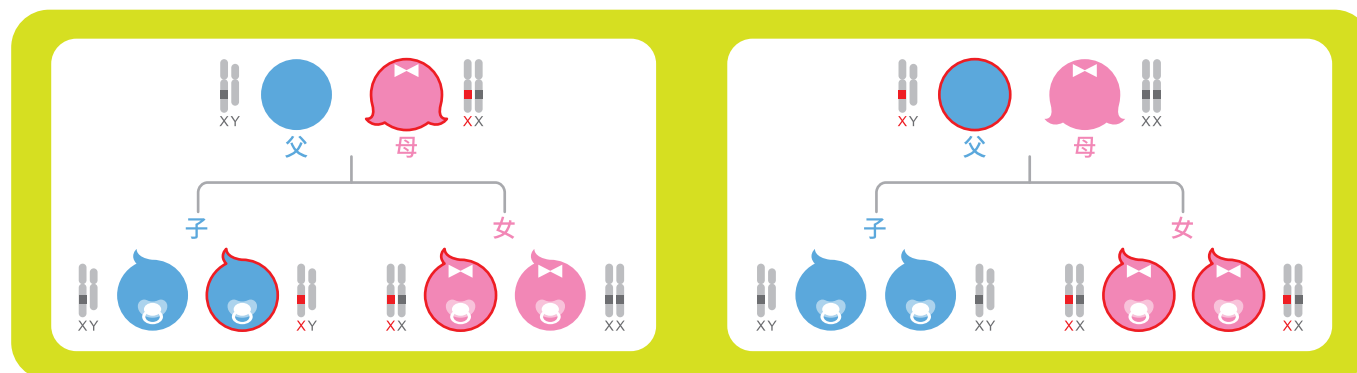
什麼是X染色體脆折症？

X染色體脆折症是常見的遺傳性智能障礙疾病，疾病發生率男生為1/3,600，女生為1/4,000-6,000，而約1/250的女性為準突變患者。致病原因是因為X染色體q27.3上FMR1基因之CGG三核苷酸重複序列不正常擴增所導致，當CGG三核苷酸重複次數大於200次以上，則會造成FMR1基因高度甲基化，使得基因靜默，無法製造產生FMRP蛋白，此蛋白為RNA結合蛋白，可參與其他基因的表現，主要與影響神經細胞的發育有關，若缺乏FMRP蛋白，則會影響腦部神經細胞發育進一步影響神經細胞彼此之間的連結，而造成X染色體脆折症等症狀發生。



遺傳模式 X-linked Dominant

|| 染色體 ■ 患者 ■ 正常



遺傳模式

X染色體脆折症遺傳模式為X連鎖顯性遺傳 (X-linked dominant inheritance)，性染色體的表現，女生為XX，男生為XY，若1條X染色體發生基因變異，則女性仍會有另1條正常X染色體表現，所以疾病的臨床症狀可能無或較輕微表徵，男生則因只有1條X染色體，若基因發生變異，臨床症狀皆較為明顯及嚴重，這也是女性帶因率高的原因，因此建議女性可於產前進行FMR1基因檢測，了解FMR1基因型，以利進一步的遺傳諮詢。

X連鎖顯性遺傳基因變異遺傳至下一代的比例可分成以下兩種狀況：

- 女性** 帶有FMR1基因變異，則有50%機率會將變異遺傳至下一代。
- 男性** 帶有FMR1基因變異，則100%機率會將變異遺傳給女兒，兒子則正常。

臨床症狀

全突變患者

患者新生兒時的生長正常但頭圍大（約>50百分比）且有低張力、反覆性的中耳炎及胃逆流的情況；到了學齡前，臉型瘦長、耳朵寬大、牙齒扁平、下巴突出、動作及語言發展遲緩、特殊特質（過動、拍手、咬手、易怒及自閉）的症狀出現，患者有輕到重度的智能障礙；青春期後，患者的特殊行為表現更為明顯，如：言詞反覆、視線接觸少、情緒控制問題、注意力不集中、害羞等。而巨睪丸症¹亦於青春期後出現，其他症狀包含：斜視、關節的過度伸展、扁平足、僧帽瓣脫垂、皮膚較光滑等。女性患者症狀通常較少，程度亦較輕。有些生理特徵可單獨發生，不一定有學習及行為障礙。

準突變患者

有些患者有輕度學習障礙，他們智力正常但在某些部分例如數學或閱讀有困難需要協助。約22%女性患者會出現X染色體脆折症原發性卵巢機能不全症²，造成賀爾蒙缺乏或不孕情形。約有45%的男女患者在年老時有X染色體脆折症運動失調症候群³，其症狀包括：激動、躁動、運動失調、認知下降、短期記憶力喪失、腦部萎縮等。

註：1. 巨睪丸症 Macro-orchidism
2. X染色體脆折症原發性卵巢機能不全症
Fragile X-associated primary ovarian insufficiency, FXPOI
3. X染色體脆折症運動失調症候群 Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS
資料來源：財團法人罕見疾病基金會