

X染色體脆折症 & 脊髓性肌肉萎縮症

- 一生只要做一次 帶因篩檢
- 一次抽血 兩份報告

- 1 建議懷孕週數:8-13週
- 2 檢體需求2-3CC血液
- 3 報告時間:10個工作天



Copyright © by 6638 CREATIVE. © Illustration by Ariel Chi.

X染色體脆折症 FXS

認識X染色體脆折症

- 最常見的遺傳性智能障礙疾病
- X染色體長臂末端有脆弱的斷點，且呈現斷裂現象，因而被命名
- 僅次於唐氏症，是造成寶寶智能障礙的第二大主因

誰需要做檢測

- 擔心自己為帶因者的孕婦
- 具有X染色體脆折症之家族史
- 家族中曾有不明原因的智能障礙、自閉症患者
- 與濾泡刺激素(FSH)偏高或卵巢早衰(POF)相關的不孕症

臨床症狀

- 智能障礙、語言問題
- 外觀異常，如窄臉、大頭、大耳、扁平足、巨睪
- 社交、情緒障礙

脊髓性肌肉萎縮症 SMA

認識脊髓性肌肉萎縮症

- 致命性的遺傳性疾病
- 僅次於海洋性貧血，為第二高帶因率的自體隱性遺傳疾病
- 帶因率高約每40人中就有一位帶因者
- 脊髓前角「運動神經元存活基因」突變肌肉發生逐漸性變化

誰需要做檢測

- 擔心自己為帶因者的孕婦
- 有脊髓性肌肉萎縮症家族病史
- 懷疑為罹患脊髓性肌肉萎縮者

臨床症狀

- 影響患者隨意控制肌肉的能力如：走路爬行、吞嚥、呼吸和控制頭頸肌肉等日常動作
- 發病時，肌肉產生對稱性，逐漸性地退化軟弱無力的萎縮表現，嚴重型患者多於兩歲前因呼吸衰竭而死亡



SOFIVA
GENOMICS

慧智基因

疾病遺傳模式比較

	X染色體脆折症(FXS)	脊髓性肌肉萎縮症(SMA)
遺傳模式	性聯顯性遺傳疾病	自體隱性遺傳疾病
帶因率	女性1/250，男性1/800	1/40
外觀異常	窄臉、寬額頭、大耳、下巴突出	肌肉逐漸軟弱無力、萎縮等
智能、語言、學習障礙	中度遲緩	正常
精神狀況	複雜、不穩定	穩定
性別差異	有，男性較為嚴重	沒有
特殊狀況說明	帶因者即可能發生晚發型運動失調症(45%男、女性)或40歲前出現卵巢機能不全症(22%女性)的風險	患者可分為嚴重型、中間型、輕微型，嚴重型患者多於兩歲前因呼吸衰竭死亡。中間型的患者有些在孩童期因併發症死亡，多數仰賴外來健康支援與照護可活至成年