

孕婦遺傳疾病分子生物學檢查
X染色體脆折症帶因者檢測

Fragile X Pre-mutation Screening



X染色體脆折症

- 性聯顯性遺傳
- 僅次唐氏症，造成智能障礙的第二疾病
- 1/2 的患者，同時會罹患自閉症
- 單一基因缺陷引起
- 發生率：男性：1/3600
女性：1/6000

比 β -thalassemia、SMA還高



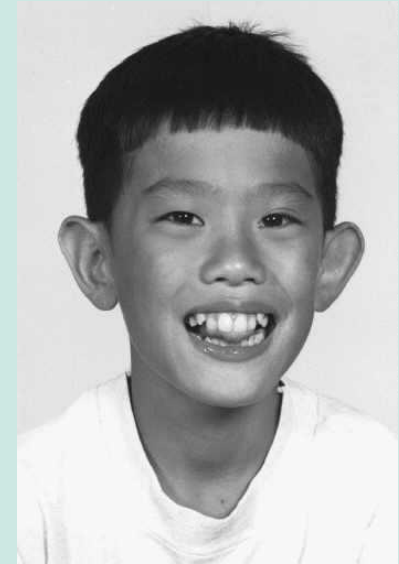
X染色體脆折症

男性:

- 大於80%智商不超過75
- 突起、明顯的額頭
- 臉型瘦長，下巴突起
- 招風耳
- 3歲前不易診斷

女性:

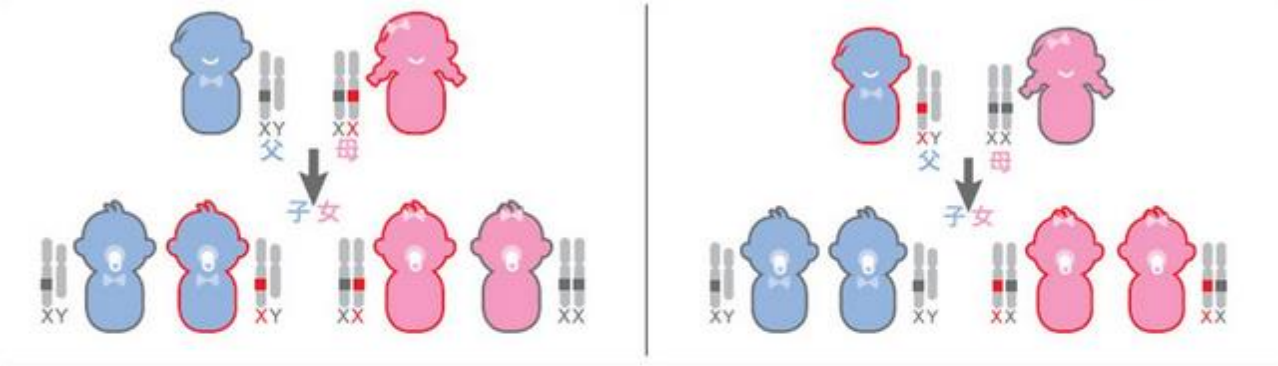
- 症狀多變，通常比男性患者緩和
- 智能障礙、學習障礙
- 有可能正常
- 容易誤診



性聯顯性遺傳

遺傳模式 X-linked Dominant

|| 染色體 ■ 患者 ■ 正常



女性：若有FMR1基因變異，則有50%機率將變異傳給子女。

男性：若有FMR1基因變異，則100%會將變異遺傳給女兒，兒子則為正常。

➤ 潛在帶因者

女性	男性
大部分沒有症狀	
50歲後有可能發生震顫或是運動失調症，發病後5-20年死亡	
不孕症	
早期停經	

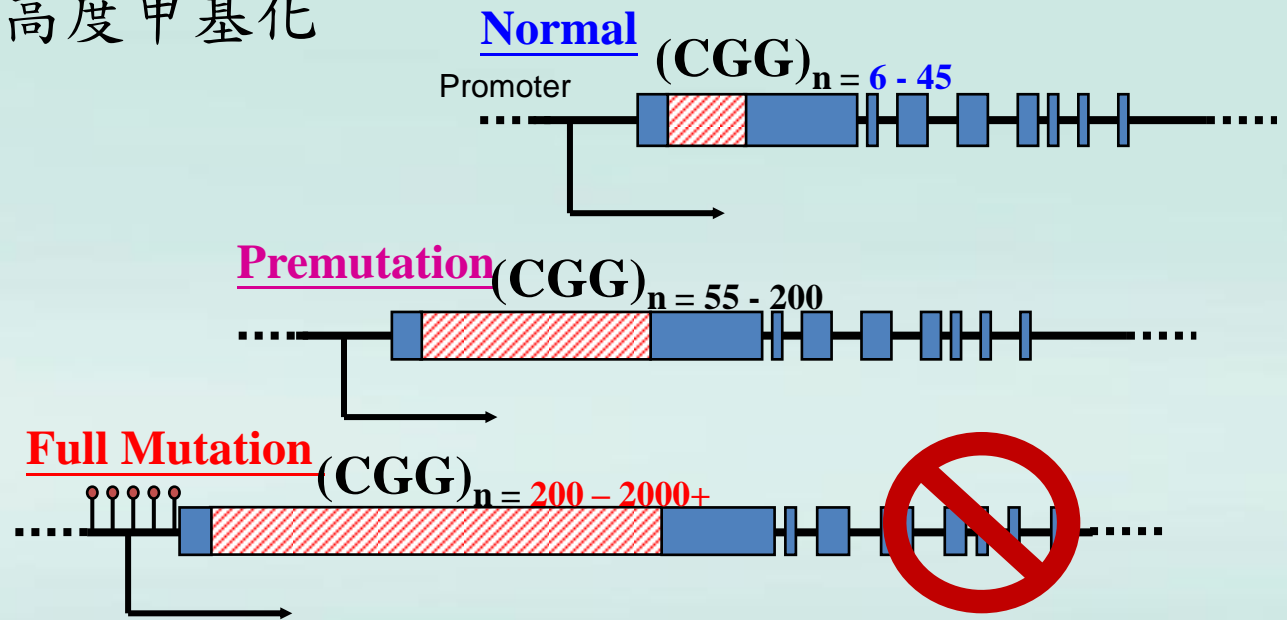


➤ 只要帶到異常之基因，就會有症狀

➤ 女性帶因率高，男性患者多

Fragile X Mental Retardation (FMR1) gene

- X染色體長臂
- 合成FMRP 蛋白(Fragile X Mental Retardation Protein)
- 與腦部發育以及腦部神經傳導有關
- 5'UTR (CGG) 三核苷酸序列不正常擴增
- 造成FMR1基因高度甲基化
- 基因靜默



基因型別



X染色體脆折症的患者中，20%並沒有家族史，是由沒有症狀的「準突變帶因」(permutation carrier)的母親所生下

檢驗結果解釋

FMR1 基因型	CGG 重複次數	下一代為 完全突變型的機率
正常型	<45	0
中間型	45-54	0
準突變型	55-59	<2%
	60-69	2%
	70-79	32%
	80-89	74%
	90-99	94%
	100-200	98%
完全突變型	>200	--

再下一代
風險增加

胎兒1/2機率
罹病

準突變型(帶因者)

建議孕婦以絨毛穿刺、羊膜穿刺或臍帶血採樣確認胎兒基因型別