

滿意婦產科診所-滿意女人健康...

Title: X 染色體脆折症簡介

Subtitle: 孕媽咪天地

Author: jasonbywu

Date: 08月01日

URL: <http://www.carewoman.net/modules/article/view.article.php/c8/106>

摘要: X 染色體脆折症是最常見的遺傳性智能障礙(mental retardation)疾病。此症狀男性發病機率為1/3,600, 女性的發病機率為1/6,000。

X 染色體脆折症具有範圍廣泛的病徵, 從輕微的學習障礙(Learning Disabilities)到嚴重智能障礙(Severe Mentally Retarded)都有可能發生。而行為上問題則會有自閉、過動、專注力短暫以及視線接觸少(Poor eye contact)等特性。

身體上的特徵為長臉、耳大、扁平足、睪丸大等特徵, 這些特徵在青少年身上較兒童明顯; 男性會比女性明顯。

v: * {behavior:url(#default#VML);} o: * {behavior:url(#default#VML);} w: * {behavior:url(#default#VML);} .shape {behavior:url(#default#VML);} 什麼是X 染色體脆折症 X 染色體脆折症是最常見的遺傳性智能障礙(mental retardation)疾病。此症狀男性發病機率為1/3,600, 女性的發病機率為1/6,000。 X 染色體脆折症具有範圍廣泛的病徵, 從輕微的學習障礙(Learning Disabilities)到嚴重智能障礙(Severe Mentally Retarded)都有可能發生。而行為上問題則會有自閉、過動、專注力短暫以及視線接觸少(Poor eye contact)等特性。

身體上的特徵為長臉、耳大、扁平足、睪丸大等特徵, 這些特徵在青少年身上較兒童明顯; 男性會比女性明顯。

X 染色體脆折症的遺傳模式 X 染色體脆折症的病因是由於FMR1基因*變異所引起。FMR1基因位於X染色體上, 若此基因異常, 通常會經由帶因女性將此變異基因遺傳給下一代。 *FMR1基因: X染色體易碎智能遲緩基因(Fragile X mental retardation 1, FMR1) X 染色體脆折症帶因者的身上帶有變異的FMR1基因, 但他還未展現明顯的X 染色體脆折症症狀。女性帶因者最多會有50%的機會生下脆折症寶寶; 男性帶因者的FMR1基因變異會傳給女兒, 而且只會遺傳給女兒, 而不會傳給兒子。帶因父親所生的女生, 她的智力雖然正常, 但她所生的小孩卻有生下脆折症寶寶的風險。 X 染色體脆折症的遺傳模式很複雜。如果家族裡有X 染色體脆折症病史或者是帶因者, 建議都必須接受遺傳諮詢。

哪些人可能為X 染色體脆折症的帶因者? 任何人都有可能為X 染色體脆折症的帶因者。任何人種、民族都有可能是帶因者。女性約1/250是此症的帶因者, 任何年齡的女性都有可能生下脆折症寶寶, 不論她之前是否生過小孩。 哪些人為X 染色體脆折症帶因者的高風險群? 如果有以下情況, 您就是X 染色體脆折症帶因者的高風險群:

家族成員裡有X 染色體脆折症病史
家族成員裡有不明原因的智能障礙病史、發展遲緩、或自閉症病史 患
有和卵巢升孕 (FSH levels)過高或是早發性卵巢萎縮(POF)有關的不孕症 家族裡
有成人之後發病的運動失調症候群(ataxia and/or tremors)

什麼是X 染色體脆折症帶因篩檢?這項檢驗能提供什麼資訊? X 染色體脆折症帶因者篩檢可提供以下資訊: 1. 受檢者是否為帶因者 2. 受試者下一代為X 染色體脆折症帶患者的風險 此檢驗所需檢體為少量的週邊血血液。檢驗結果約2週內就可以知道, 檢驗的準確率為99%。其他原因造成的智能障礙無法經由此檢驗得知。

X 染色體脆折症帶因篩檢的檢驗報告會怎麼列出檢驗結果呢? X 染色體脆折症帶因篩檢結果有4種分型:

正常型: 您並非異常FMR1基因的帶因者, 不會增加您寶寶的罹病風險。
中間型: 您的檢驗結果介於正常型和準突變中間, 不會增加您寶寶的罹病風險。但未來後代有可能會罹患X染色體脆折症。

準突變: 您是異常FMR1變異基因的帶因者, 您有較高的風險會提早停經, 且您的寶寶有罹患X染色體脆折症的風險, 必須接受產前檢驗。
全突變: 您是異常FMR1變異基因的患者, 您的寶寶有罹患X染色體脆折症的風險, 必須接受產前檢驗

。 檢驗結果為異常FMR1基因的帶因者建議並且可以洽詢遺傳諮詢。
可以進行X 染色體脆折症產前篩檢嗎? 可以。可依懷孕週數不同做以下檢體採樣，再進行產前篩檢。 16-20週：羊膜穿刺 10-13週：絨毛採樣 產前篩檢可以檢測胚胎是否遺傳到異常的X脆折症基因。(台灣生醫提供衛教資料) 800x600 Normal 0 0 2
false false false EN-US ZH-TW X-NONE

MicrosoftInternetExplorer4

/* Style

Definitions */ table.MsoNormalTable {mso-style-name:表格內文; mso-tstyle-rowband-size:0; mso-tstyle-colband-size:0; mso-style-noshow:yes; mso-style-priority:99; mso-style-parent:""; mso-padding-alt:0cm 5.4pt 0cm 5.4pt; mso-para-margin:0cm; mso-para-margin-bottom:.0001pt; mso-pagination:widow-orphan; font-size:10.0pt; font-family:"Calibri","sans-serif";}