健康小教室

X 染色體脆折症（FXS）

FMR1 基因 CGG 重複數：正常型、中間型、準突變、全突變

長安醫事檢驗所
CHANG-AN MEDICAL LABORATORY

1 結果怎麼看？（您的重複數屬於哪一型）

分型	CGG 重複數	意思
正常型	小於 45	大多數人在 5～40 次，跟 X 染色體脆折症無關
中間型	45～54	也叫灰色地帶。傳給下一代時可能多幾次，但目前沒有**一代就變成全突變**的報告
準突變型	55～200	**帶因者**。媽媽傳給孩子時可能擴大成全突變；本人以後可能出現 FXPOI、FXTAS（見下面）
全突變型	大於 200	**X 染色體脆折症**：男性多半有輕到中度智能障礙，女性約三分之一有智能障礙

女性有兩條 X 染色體，報告會有**兩個數字**，看比較大的那個；男性通常只有一個。準突變的媽媽傳給孩子時，擴大成全突變的機會隨重複數增加，例如 55～59 次不到 2%、60～69 次約 2%、70～79 次約 32%、100～200 次約 98%（國外研究）。**爸爸**的準突變只會傳給女兒，而且不會擴大成全突變。檢驗方法的誤差約 1～3 次，基因點突變、缺失這類少見原因驗不出來。

2 中間型、準突變的時候怎麼做、看哪一科？

中間型、準突變都不是疾病的診斷，要注意的是**生育**和**家人**：

- **找遺傳諮詢**：帶報告到**遺傳諮詢門診**，了解下一代的機會、可以做哪些檢查。
- **懷孕前、懷孕中**：準突變的女性可以和**婦產科**醫師討論**產前診斷**（檢查胎兒的重複數）。
- **告訴家人**：兄弟姊妹、媽媽那邊的親戚也可能帶有，可以考慮檢查。
- **女性準突變**：約 2 成會出現**卵巢功能提早衰退（FXPOI）**，例如月經不規則、40 歲前停經、不容易懷孕；有這些情形請到**婦產科**，可以驗 FSH 看卵巢功能。
- **50 歲以後**：準突變的男性約 40%、女性約 16% 會出現 **FXTAS**（做動作時手抖、走路不穩、記憶變差）；有這些症狀請到**神經內科**，告訴醫師自己是帶因者。

正常	**正常型（小於 45）**　跟 X 染色體脆折症無關，不用另外處理。
需要注意	**中間型（45～54）**　計畫懷孕時可以到**遺傳諮詢門診**討論，下一代可以考慮檢查。
需要就醫	**準突變（55～200）或全突變（大於 200）**　請帶報告到**遺傳諮詢門診**；女性計畫懷孕或已經懷孕，也要告訴**婦產科**醫師。

3 這項檢查在看什麼？

FMR1 基因 CGG 重複數

X 染色體上的 **FMR1 基因**，前端有一段「CGG」三個字母一再重複。檢查用 PCR 把這段放大、量出長度，**數出重複了幾次**。

重複太多會怎樣

超過 200 次（全突變）時，基因做不出 **FMRP 蛋白**，造成 **X 染色體脆折症**：**男性約 4,000 人有 1 人、女性約 8,000 人有 1 人**。男性多半有輕到中度智能障礙，女性通常較輕。

準突變（帶因）

55～200 次是**準突變**，比全突變常見得多：**女性約 200 人有 1 人、男性約 450 人有 1 人**。本人不是脆折症，但會影響**下一代**，成年後也可能出現 FXPOI、FXTAS。

資料來源：Spector E（ACMG 檢驗標準）. *Genet Med* 2021;23:799，doi:10.1038/s41436-021-01115-y、Gutiérrez JF. *Rev Obstet Gynecol* 2013;6:e1（分型、擴大機率、遺傳諮詢）、MedlinePlus Genetics：Fragile X syndrome、FXPOI、FXTAS（盛行率、症狀、爸爸只傳給女兒）。本單張為一般衛教資訊，不能取代醫師的診斷與治療。

長安醫事檢驗所　電話 (02) 2682-8209　新北市樹林區中山路一段 176 號