

X 染色體脆折症

X 染色體脆折症 (Fragile X Syndrome, 簡稱 X 脆折症) 為遺傳性智能障礙疾病中最常見之一種，僅次於唐氏症，是造成寶寶智能遲緩的第二大原因。除了智能障礙外，其他可能的現象包括：情緒問題、語言遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸等。由於患者 X 染色體長臂末端會有脆弱的斷點、且呈現斷裂的現象，因此而被命名。

美國醫學遺傳學會 (ACMG) 依據 FMR1 CGG 重複次數，定義出「正常型」、「中間型」、「準突變型」及「完全突變型」等。「正常型」和「中間型」不會有臨床症狀，「準突變型」稱之為帶因者，「完全突變型」就會成為患者。由於一般個案外觀特徵並不明顯，相對增加臨床診斷困難，加上帶原之女性臨床上極少出現症狀，是以此症在家族中常會重覆出。

x 染色體脆折症檢查方式

檢測方式：如同一般抽血，收集全血 2c.c. ~3c.c 放置於含 EDTA 的紫頭採血管即可。