

X 染色體脆折症送檢須知



※X 染色體脆折症檢驗說明：

X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)是最常見遺傳性智能發展的疾病，發生率僅次於唐氏症。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。致病的原因是 FMR1 基因內發生 CGG 重複次數異常增加，導致無法生成 FMRP 基因產物，FMRP 是一種重要的腦部物質，缺乏時會出現智力方面的異常。由於 FMR1 基因位於 X 染色體上，所以此症為性聯顯性遺傳，患者出生時外觀並無異樣，平均於三歲時才會出現症狀。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。本分析採用聚合酶連鎖反應(PCR)法偵測 FMR-1 基因 5' UTR 區域的 CGG 三核苷酸重複次數，以確認受檢者是否帶有異常擴增的 FMR1 基因。

※檢體種類、條件、表單填寫及送檢方式：

檢體種類	送檢條件	保存及運送條件
血液	成人 2-3 ml 全血、新生兒或臍帶血 2-3 ml，置於含 EDTA 抗凝劑之採血管，混合均勻。	採檢後 48 小時內以室溫保存送檢；超過 48 小時者，以低溫保存送檢。
羊水	羊水(~15 ml)，置於無菌針筒(進口品牌為佳，如 Terumo)。針頭處用 3M 膠布貼緊以防運送過程中脫落。	
絨毛、流產物組織	10~50 mg，置於內含培養液或生理食鹽水之無菌容器運送。	

◇表單填寫：請受檢者填妥「X 染色體脆折症基因檢驗同意書」。

◇送檢方式：檢體併同「X 染色體脆折症基因檢驗同意書」，由送檢單位包裝妥當，以快遞方式(必要時需冷藏)寄送至本單位，運費到付。

◇送檢時間：快遞取件時間為週一至週五 AM 09:00 ~ PM 05:00(國定及例假日不收件)。

◇寄送地址：(100)台北市中正區林森南路 10-1 號 1 樓 基因飛躍生命科學實驗室 收。

※檢體的拒收或退件原則：(未達收件標準之檢體，本院會以電話聯絡檢體的後續處置方式。)

1. 檢體量不足或檢體儲存方式錯誤。
2. 檢體品質不良，例如褐色羊水、紅色羊水、血液凝血、血液溶血或抗凝劑不符。
3. 檢驗項目標示不明、檢體未標示、標籤脫落或送檢單受檢者與檢體標示名稱不符等。
4. 送檢單位要求取消檢驗。

※檢驗費用及報告時程：

檢驗項目(檢體種類)	建議收費價格	備註
X 染色體脆折症檢驗(血液、羊水、絨毛、臍帶血)	NT\$ 3,000 元/人	

※報告時程：本單位自收到檢體起 5 個工作天，完成報告簽發，若遇檢體須進行細胞培養或需轉送進行南方雜交法確認時，則報告時程會延長至 3-5 週。

※付款方式：(長期配合單位可採用結方式付款)

1. 匯款：台灣銀行城中分行(銀行代號：004) 045-001-120358 戶名：基因飛躍科技股份有限公司
2. 郵政劃撥：19835766 戶名：基因飛躍科技股份有限公司 (匯款/劃撥後請傳真收據確認)

※檢驗之標的及侷限性：

1. 本 PCR 方法可以偵測 FMR1 的「正常型」、「中間型」、「準突變型」和「完全突變型」，當受檢者 FMR1 的 CGG 重複次數大於 200 次時，重複次數會以 >200 次表示。
2. 20% 沒有家族病史，是由無症狀的「準突變型」女性帶因者所生。依照國外統計數據，女性準突變型的帶因率約在 1/250 左右。準突變型帶因者其子女是此症的高危險群，因為「準突變型」基因可能在下一代變成「完全突變型」，CGG 重複次數越高，下一代為完全突變型的機率也越高，從 2%~98% 不等，故若受檢者帶有準突變基因型時，則需進一步諮詢以評估胎兒是否需要接受產前診斷。
3. 受檢者帶有重複次數大於 200 次以上的 FMR1 基因型時，受檢者可能需要重新採樣進行甲基化及南方雜交分析確認。
4. 為確保檢驗品質及準確度，若遇檢體不良(如檢體量不足、凝血、溶血、羊水污染)時，將請受檢者重新採檢。
5. 檢驗結果之準確率約為 98%，結果可供醫師臨床診斷依據，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。

本院將確實遵守「個人資料保護法」，妥善取得、使用及管理受檢者的個人資料及檢驗結果
若有任何問題，歡迎洽詢服務專線：02-33931030 傳真號碼：02-33931077

SIP-GX-02(03)X 染色體脆折症送檢須知.doc