

報告解讀

脆性 X 綜合症(Fragile X Syndrome, FXS)是由 X 染色體上的 FMR1 基因上 CGG 的重複次數會影響基因的穩定性。女性帶有兩條 X 染色體，以男性則帶有一條 X 染色體。以下報告範例均為女性檢測者，分別顯示兩條 X 染色體上的 CGG 的重複次數。

重複次數少於 40 為正常型。

檢測結果	
CGG 重複數	重複數類型*
29/40	正常型

重複次數為 47-50 為中間型。

檢測結果	
CGG 重複數	重複數類型*
47 / 50	中間型

重複次數在 55-200 為準突變型。孕婦檢測結果為準突變型，胎兒的 CGG 重複數有機會增加，變為全突變型而成為患者，建議諮詢醫生進行產前診斷檢查。

檢測結果	
CGG 重複數	重複數類型*
112 / 119	準突變型

重複次數大於 200 為全突變型。孕婦檢測結果為全突變型，胎兒有機會是患者，建議諮詢醫生進行產前診斷檢查。

檢測結果	
CGG 重複數	重複數類型*
39 / >200	全突變型

