

# 脆弱的 X 染色體 (Fragile X)

葛 竹 婷

## 壹、何謂脆弱的 X 染色體 (Fragile X) ?

根據美國“人類及分子基因中心”之定義，脆弱的 X 染色體 (Fragile X) 是最常見的遺傳性智能障礙之成因。它是一種與 X 染色體有關的障礙，對男性及女性皆可能造成不同程度的影響。(The Center for Human and Molecular Genetics 【CHMG】)

美國科羅拉多州丹佛市兒童醫院海格曼醫師 (Dr. Randi Hagerman) 認為脆弱的 X 染色體 (Fragile X) 症候群是一種與遺傳性的智能障礙有關的基因缺陷所造成的。這是一種在 X 染色體較長的一端尾部有斷裂、脆弱的情形發生。由於這是一種性染色體異常的現象，由父母遺傳給子女，又由於這是 X 相關染色體，若母親為帶原者，兒子極可能遺傳到相關症候群，女兒則可能成為帶原者或甚至也有輕度症狀。但  
本文作者為台北市立師院特教系講師

父親不會遺傳給兒子。(The national organization of and for people with mental retardation and related disabilities and their families)

## 貳、出現率

根據 Bailey and Nelson (1995) 之估計，約兩千名男童中可能有一名男童罹患此疾，而四千名女童中，可能有一名女童罹患此疾。每兩百五十九名女性中，有一名為帶原者。(Conquer Fragile X)

## 參、成因

脆弱的 X 染色體 (Fragile X) 症候群係由於 X 染色體突變所造成的。女性有兩個 X 染色體，男性則只有一個 X 染色體及一個 Y 染色體。在靠近 X 染色體末端通常涵括六至五十次重覆之基因密碼 CGG。由於不明原因，有些人之密碼規則改變，導致 CGG 重覆

的數目增加。如前所述，六至五十次之重覆為正常，若重覆次數增加至五十到兩百次則稱為“前突變”（premutation），通常會表現出極少的脆弱的 X 染色體（Fragile X）症候群。若重覆次數增加至超過兩百次甚至上千次，則稱為“全突變”（full mutation），此時便會形成脆弱的 X 染色體（Fragile X）症候群。此基因之功能為製造一種蛋白質（FMRP），此種蛋白質對腦的發育及功能影響至鉅。故若此基因產生突變，其製造蛋白質之功能便會受損，甚至無法製造之。（The Northern California Fragile X Association）

#### 肆、患有脆弱的 X 染色體（Fragile X）症候群者之特徵（FRAXA Research Foundation）

患有脆弱的 X 染色體（Fragile X）症候群者可能有下述之特徵：

1. 智力上之缺損，其障礙程度可能涵括學習障礙至智能障礙。
2. 注意力不足過動異常。
3. 焦慮及情緒不穩。
4. 自閉症行為。
5. 外觀上的特徵包括：寬闊的前額、臉形較長、耳朵巨大、斜視、扁平足、過度彎折的關節、手指。
6. 其他特徵包括：心臟二尖瓣脫垂、漏斗胸、巨睪症、肌肉張力低、皮膚鬆

軟、肥厚、約 10% 患者會有癲癇症狀產生。（Fragile X Alliance of Ohio）

通常男生較女生嚴重。大部份男性患者會有智能障礙，而只有三分之一至二分之一之女生會有智能上的缺陷，其他則為智力正常或有學習障礙。情緒及行為問題則兩性皆可能出現。（FRAXA Research Foundation）

#### 伍、歷史源起及相關法令

##### 一、歷史源起（The national organization of and for people with mental retardation and related disabilities and their families）

雖然多年來，科學家們早已發現男性較女性更易受此症影響造成智能障礙，但在 1960 年代，科學家們才以更進步之科技找出染色體的異狀。在 1969 年，羅博斯醫師（Dr. Herbert Lubs）最先發現一對有智能障礙的兄弟，其 X 染色體較長的一端尾部較為脆弱。在 1970 年代末期，蘇沙蘭醫師（Dr. Grant Sutherland）正式將此症狀命名為脆弱的 X 染色體（Fragile X）症候群。由於此症候群在 1970 年代末期才被發表在醫學雜誌上，故在此之前，許多罹患此疾者是被誤診或無法被診斷出來的。在此基因被辨識出來後，DNA 測試便被用來鑑定脆弱的 X 染色體（Fragile X）症候群帶原者及罹病者。（The national

organization of and for people with mental retardation and related disabilities and their families）

##### 二、相關法令（The National Fragile X Foundation）

1. 94-142 公法（Education for All Handicapped Children Act of 1975）：滿足所有特殊兒童之學習等需求。
2. 99 - 457 公法（Education of the Handicapped Amendments of 1986）：將三至五歲之特殊需求幼童涵括於特殊教育服務內。
3. 101 - 476 公法（Individuals with Disabilities Education Act【IDEA】of 1990）：強調將身心障礙者融入社會中，並提供科技輔助及轉銜服務。
4. 101 - 336 公法（Americans with Disabilities Act【IDEA】of 1990）：確保身心障礙者之就業權及提供各項公共服務設施，如：交通工具、電子溝通系統等。
5. The New Jersey Genetic Privacy Act of 1996：保障基因測試結果之隱私權。保險業者不得據此基因測試結果歧視被保險人；雇主亦不得據此而不雇用身心障礙者。
6. 105 - 17 公法（Individuals with Disabilities Education Act【IDEA】of 1997）：提供身心障礙學生一般

性課程及相關評量；強調普通班教師參與特殊教育。

#### 陸、介入策略（教育、醫療、行為、心理、職業、其他）

##### 一、教育介入策略（The National Fragile X Foundation）

1. 閱讀課程內容以視覺呈現為主。
2. 教導實用之數學技能，如：數錢、看時間。
3. 提供個別化的語言矯治，加強實用性的溝通技能。
4. 提供語文本位課程（language based curriculum）。
5. 將音樂治療視為學習內容之一。
6. 利用電腦輔助教學。
7. 教導學生之模仿技能。
8. 降低師生比例，必要時採用一對一教學。
9. 儘量減少視、聽覺刺激。

##### 二、醫療介入策略

截至目前為止，Fragile X 並無根治的方法。但藥物可改善幼兒注意力及過動方面的問題。許多藥物可增加注意力延長時間、使學生更專心、改善過動、攻擊等行為，及其他問題（The national organization of and for people with mental retardation and related disabilities and their families）。

目前主要有三方面研究正在進行：（FRAXA Research Foundation）

- 1.基因治療 (gene therapy)：將基因植入腦部細胞中，以改善病症。
- 2.基因修護 (gene repair)：由於細胞之機制，可將基因中之正常功能儲存起來，毋需植入新的基因。
- 3.心理藥物學 (psychopharmacology)：有些藥物可改善 Fragile X 之症狀，但尚未對患有 Fragile X 者進行嚴謹的藥物研究。

如何預防 Fragile X ? (The Northern California Fragile X Association) DNA 測試可檢驗出帶原者及患病者。此檢驗非常準確且可在產前進行檢查。除此之外，羊膜穿刺術 (amniocentesis) 或絨毛取樣 (chronic villus sampling【CVS】) 也常被用來檢測胎兒。

哪些人需要作測試？(The Center for Human and Molecular Genetics【CHMG】)

- 1.有下列症候者：不明原因之智能障礙者；情緒或行為異常者，包括：過動、學習障礙、語言或動作發展遲緩、自閉症行為；生理特徵顯現出過長的臉、下顎、巨耳、巨睪等。但許多患者並無上述特徵。
- 2.家族中曾出現與 X 染色體有關之智能障礙、發展遲緩、或自閉症患者。
- 3.家族中曾有 Fragile X 帶原者。
- 4.家族中曾有 Fragile X 患者則需作產前篩檢。

### 三、行為介入策略 (The National Fragile X Foundation)

- 1.利用視覺呈現系統培養獨立工作技能。如：用不同顏色呈現課表上課順序，作業單顏色則配合課表顏色。
- 2.培養學生持續專注在課業上的能力。如：利用計時器訂定應專注的時間長短。
- 3.培養學生適應轉銜 (transition) 的能力。如：以圖畫方式呈現日課表。
- 4.培養學生適應轉變的能力。如：以圖畫方式呈現上課活動的更替。
- 5.訓練學生服從的能力。如：訓練學生遵循指令，但指令需一致。
- 6.實施正增強策略。如：經常更換獎賞方式。

### 四、心理介入策略：包括下列諮詢服務 (The Northern California Fragile X Association)

- 1.提供適當之社交行為及自我保護能力技巧訓練。
- 2.討論自我形象 (self image) 及身心障礙相關問題。
- 3.提供包括青春期、性行為、節育、愛滋病 (AIDS)、及其他經由性行為可能造成之感染及不孕等相關資訊。
- 4.協助其作決定，並提供其人際技能、結婚、懷孕、及親職教育等資訊。

### 五、職前/職業介入策略 (The National Fragile X Foundation)

- 1.請職業治療師提供相關服務。
- 2.瞭解學生之興趣及能力。
- 3.提供教室內之學習刺激。如：“組合”技能的練習。
- 4.提供實地的工作訓練及督導。

### 六、其他介入策略 (The National Fragile X Foundation)

- 1.培養娛樂休閒及社教技能。如：和人打招呼、輪流玩遊戲、與人維持眼神接觸等能力。
- 2.培養冷靜及放鬆技巧。
- 3.如廁、穿脫衣、及飲食能力訓練。
- 4.日常技能訓練。如：買東西、在餐廳點菜等。
- 5.能和諮商師獨處，不需父母、師長陪伴。

### 七、主要課題：(The national organization of and for people with mental retardation and related disabilities and their families)

- 1.加強早期診斷及鑑定。
- 2.協助整個家庭及家族。
- 3.提供藥物處遇。
- 4.提供教育及治療方面的處遇。
- 5.區辨 Fragile X 及自閉症。

### 八、本領域中極具貢獻之人物：(The national organization of and for people with mental retardation and related disabilities and their families)

- 1.Dr. Herbert Lubs：發現 X 染色體脆

弱的部份。

- 2.Dr. Grant Sutherland：命名 Fragile X。

### 相關期刊

- 1.Journal of Autism and Developmental disorders.
- 2.Focus on Autism and Other Developmental disabilities.
- 3.American Journal on Mental Retardation.
- 4.Journal of Special Education.
- 5.Advances of Special Education.
- 6.Focus on Exceptional Children.
- 7.Mental Retardation.

### 相關文獻

- 1.Batshaw, L. M., & Penet, M.Y. (1994). Children with disabilities: a medical primer. Third edition. Baltimore : Brookes Publishing Co.
- 2.Davis, E. K. (ed.) (1989). The fragile syndrome. N.Y. : Oxford University Press.
- 3.Hangerman, J. R., & Silverman, C. A. (ed.) (1991). The fragile x syndrome. Spectra Publishing Co., Inc.
- 4.Kirk, A. S., Gallagher, J. J., & Anastasiow, J. N. (1997). Educating exceptional children. Eighth edition. Boston : Houghton Mifflin Com.