博奥晶典
CapitalBio Technology



脆性X综合征*FMR1*基因CGG重复数检测

精准识别正常人、携带者和患者

疾病介绍

脆性X综合征（fragile X syndrome，FXS）是导致遗传性智力障碍和孤独症谱系障碍最常见的单基因病，临床表现为不同程度的认知功能障碍，伴有特殊面容、行为及心理异常，目前尚无有效的治疗方法。超过99%的FXS是由X染色体上*FMR1*基因5′非编码区的CGG重复扩增和异常甲基化导致编码蛋白FMRP缺失所致。

根据*FMR1*基因CGG重复数的范围分为正常型、中间型、前突变和全突变4种类型。相关研究显示，我国女性前突变型携带率为1/776~1/580，20%的女性前突变携带者会发生脆性X相关的原发性卵巢功能不全（FXPOI），临床表现为过早绝经、不孕或复发性流产等。女性*FMR1*基因前突变型CGG重复在生殖传递中不稳定，往往会发生扩增，生育FXS患儿。

分型	CGG重复次数（n）	扩增为全突变的风险	FMRP表达	致病性	临床意义
正常型	≤44	—	正常	—	正常
中间型	45~54	—	正常	不致病	低风险
前突变型	55~200	4~98%	转录增加，翻译减少	*FXTAS、*FXPOI	后代有生育脆性X综合征患儿的风险
全突变型	＞200	100%	无表达	脆性X综合征患者	脆性X综合征患者

*FXTAS：脆性X相关震颤/共济失调综合征；*FXPOI：脆性X相关的原发性卵巢功能不全

国内外相关共识指南指出，通过对育龄女性进行孕前或产前*FMR1*基因筛查，进而针对携带者提供遗传咨询和生育指导，能有效预防和减少FXS患儿的出生。

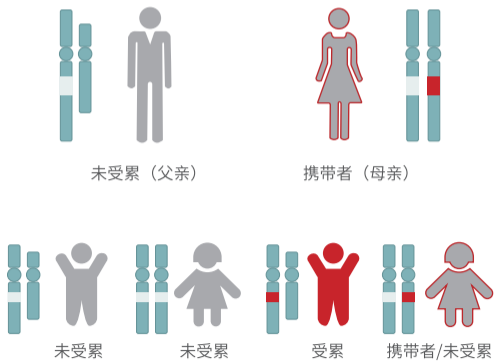
筛查的必要性

发病率高 男性为1/7000~1/4000，女性为1/11000~1/8000

携带率高 女性前突变型携带率为1/776~1/580，有流产史人群高达1/320

危害严重 多数患者智力低下，女性携带者有不孕、流产和子代受累风险

可 预 防 病因明确，有针对性检测方法可筛查携带者，避免出生缺陷



检测内容

采用荧光PCR扩增结合毛细管电泳检测的方法，对*FMR1*基因CGG重复次数进行检测。

适用人群

1. 备孕或怀孕的育龄女性
2. 有流产等不良孕产史的妇女
3. 不明原因卵巢早衰或卵巢功能下降者
4. 有脆性X综合征及其相关疾病家族史的个体
5. 不明原因智力低下，孤独症谱系障碍的个体
6. 不明原因震颤/共济失调综合征个体

检测意义

- **孕前/产前携带者筛查：**筛出前突变携带者，给予针对性的遗传咨询和产前诊断，降低出生缺陷。
- **不良孕产史女性筛查：**排查不良孕产史的遗传学病因，提供遗传咨询和生育指导。
- **疑似FXS患者辅助诊断：**排查智力低下、孤独症谱系障碍、震颤/共济失调等的遗传学病因，提供诊疗指导。

送检流程

咨询与知情同意 → 样本采集与运输 → 样本检测 → 数据分析 → 报告发放

样本采集及保存要求

类型	样本量	运输	耗材
外周血	⩾3 mL	2~8°C /72 h	EDTA抗凝管

检测周期

自实验室接收合格样本起，5个工作日出具检测报告。

5

北京博奥晶典生物技术有限公司

地址：北京市经济技术开发区科创六街生物医药园 C 座　邮编：101111　客服：400-9968-999　http://www.capitalbiotech.com

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.

YSP-206-DY-2025-03