

Fragile X Syndrome (易脆 X 染色體症候群)

易脆 X 染色體症候群是繼唐氏症之後，最常見的遺傳性智能不足。由於唐氏症大多是偶發性(非遺傳性)，而易脆 X 染色體症候群具有家族遺傳性。因此，易脆 X 染色體症候群之重要性更甚於唐氏症。患有此症候群的人，其外表特徵包括有中重度的智障、臉長、下巴突出、手肘外彎、自閉、黑眼珠顏色較淡、男性患者在青春期後會有巨睪症(macro-orchidism)、耳朵位置低下等。在正常基因 CGG 核酸序列之重覆次數在 6~54 之間，於前突變(premutation)基因重覆次數在 52~200 之間，而完全突變(full mutation)的基因此重覆次數在 200 次以上。

