

취약 X 증후군의 발생빈도는 얼마나 높은가요?

취약 X 증후군은 정신지체를 일으키는 가장 흔한 유전성 질환으로 정신지체의 약 3%(국내 : 2.8%)를 차지하는 것으로 알려져 있습니다.

남자에서는 4,000~9,000명당 1명꼴로, 여자에서는 6,000~8,000명당 1명꼴로 발생하며, 정신지체 환자에서 남자 중 5.9%, 여자 중 0.3%를 차지하는 것으로 알려져 있습니다.

검사결과에서 양성이 나오면 어떻게 해야 하나요?



산전 정신지체 선별검사서 이상소견이 나타났을 경우 충분한 유전상담을 통하여 취약 X 증후군에 대한 진단을 받으시기 바랍니다. 임신 중인 경우, 태아에 대한 정밀검사를 통해 취약 X 증후군에 대한 진단을 받으시기 바랍니다.

우리 아이 정신지체 유무도
산전에 미리 예측할 수 있습니다.

“산모의 혈액이면 단 일주일 내에
유전자검사를 통해 아이의 유전자이상(Fragile X syndrome)을
미리 예견할 수 있습니다”

의료법인
삼광의료재단

SML

서울특별시 서초구 양재동 9-60 삼광빌딩
Tel. 02-3497-5100(代) Fax. 02-3497-5249
www.smlab.co.kr

산전 **정신지체**
선별검사



아기의 **정신지체 증후군**
간단한 **혈액검사**로 산전에 예측하세요!

취약 X 증후군 선별검사

Fragile X syndrome

취약 X 증후군이 무엇인가요?

취약X증후군(Fragile X syndrome)은 다운증후군(Down syndrome) 다음으로 가장 흔한 정신지체 질환이고, 유전성 정신지체의 가장 흔한 질환입니다.

이 질환은 정신지체, 행동이상, 귀가 크고 긴 얼굴과 큰 고환 등 신체적 이상을 특징으로 하는 X염색체 유전질환입니다.



임신 중 산전기형아 검사와 다른가요?

산전 기형아 검사는 다운증후군, 에드워드 증후군 등을 선별하는 검사로, 취약X증후군 검사와 대상질환이 다릅니다.

[취약 X 증후군 검사와 기형아 검사의 비교]

	취약 X 증후군 선별검사 Fragile X syndrome screening test	산전 기형아 선별검사 Triple/Quad test Integrated test
대상질환	취약 X 증후군	다운/에드워드 증후군 및 신경관결손
정신지체 발현빈도	2위	1위
유전성	유전성	비유전성 (돌연변이)
검사시기	임신 전 또는 초·중기 (9~20주 권장)	임신 중기 (14~22주)
검출률	99% 이상	약 80~93%

취약 X 증후군의 증상은 어떤가요?

취약X증후군에 이환된 남성의 경우 일반적으로 정신지체를 나타내고, 종종 특징적 신체양상 및 행동을 나타냅니다. 이환된 여성의 경우 비슷하나 보통 덜 심한 양상을 나타내는 것으로 알려져 있습니다.

취약X증후군 시 나타나는 정신지체의 정도는 다양하지만 대개 중등도에서 중증의 정신지체를 보이며 IQ는 20~50정도입니다.

다른 발현 양상으로는 넓은 이마, 긴 얼굴, 악전돌증(턱나옴 증), 돌출된 큰 귀, 비대고환 등의 임상적 특징과 자폐증, 수학능력의 부족, 과민한 행동 등이 알려져 있습니다. 그러나 신체증후는 특징적이거나 일정하지 않고 대개 아동기를 지나서 나타나게 됩니다.

취약 X 증후군의 임상증상



신체적 특징

- 두드러진 턱과 긴 얼굴, 돌출된 큰 귀
- 높은 아치 모양의 구개(입천장)
- 사춘기 이후에 주로 보이는 거대 고환

지능 장애

- 말의 지연, 학습장애, 수학능력의 부족
- 자폐증
- 주의력 결핍, 과잉행동(hyperactivity)

취약 X 증후군 검사는 어떻게 하나요?

취약X증후군 선별검사는 태아가 아닌 여성에 대한 검사이기 때문에 임신 전, 임신 중 어느 시기에도 검사가 가능하나 임신 중 권장시기는 9~20주입니다.

선별검사는 산모의 혈액을 채취하여 DNA를 추출한 후 유전자 분석을 시행합니다. 취약X증후군 선별검사를 시행한 후, 취약X증후군이 의심되는 경우에는 정밀검사(Southern blot analysis)를 통하여 취약X증후군을 확인합니다.

취약X증후군은 X염색체의 끝 부위에 위치한 일부 유전자(CGCG)가 비정상적으로 반복되면서 뇌세포에 영향을 미쳐 지능저하를 일으키기 때문에 유전자(CGCG)의 반복횟수를 측정합니다.

정상인의 반복횟수는 5~44회 정도이며 취약X증후군인 경우 반복횟수는 200회 이상으로 알려져 있습니다.

[유전자(CGCG) 반복횟수에 따른 판정]

5~44회	정상
45~54회	Grey zone (경계역, 불안정한 상태)
55~200회	Premutation (보인자)
200회 이상	Fragile X syndrome

어머니(산모)가 정상인데도 검사를 해야 하나요?

취약X증후군은 유전성 정신지체의 약 3%로 적지 않은 빈도를 보입니다. 또한 겉으로는 정상이지만 취약X증후군 보인자인 경우 취약X증후군 아이가 태어날 수 있습니다. 이러한 위험을 사전에 확인하기 위해 정상인 어머니라도 취약X증후군 선별검사를 받으시는 것이 좋습니다.