XFR - PESQUISA MOLECULAR DE CROMOSSOMO X-FRÁGIL

Finalidade

Conhecida também como síndrome de Martin-Bell, a síndrome do X Frágil é uma condição genética que causa deficiência intelectual, déficits de aprendizado e alterações de comportamento, além de diversas características físicas peculiares. Afeta mais frequentemente os meninos. Mutações no gene FMR1 causam a síndrome do X Frágil, além da síndrome de tremor/ataxia associados ao X frágil e da falência ovariana precoce. Praticamente todos os casos da síndrome são causados por uma mutação na qual um segmento de DNA, conhecido como repetição tríplice CGG, expande-se no gene FMR1. Essa alteração desliga o gene FMR1, o que o impede de produzir a proteína FMRP. A perda ou a deficiência dessa proteína leva aos sinais e sintomas da síndrome do X Frágil. A síndrome de tremor/ataxia associados ao X frágil é uma doença genética que afeta principalmente homens, causando tremor, ataxia e demência. O tremor é um sintoma precoce comum que é seguido por ataxia, parkinsonismo e, com o tempo, demência. A falência ovariana precoce é caracterizada pela perda da função ovariana antes dos quarenta anos de idade. O resultado principal dessa alteração é a infertilidade.

Material

Sangue

Instruções

- Jejum não é necessário.