

Síndrome do X-Fragil – Homens

Descrição

Este exame é útil para o diagnóstico de uma forma de deficiência mental

conhecida como síndrome do X frágil.

Essa é causa mais comum de deficiência mental de herança mendeliana. Afeta cerca de 1 em cada 1.500 indivíduos do sexo masculino e 1

em 2.500 do sexo feminino. Manifesta-se por retardo mental moderado ou grave em meninos e leve em meninas, com problemas na aquisição da linguagem, hiperatividade e déficit de atenção. Certos caracteres físicos podem ser identificados nos meninos afetados: olhos alongados, orelhas de abano, queixo proeminente e testículos anormalmente grandes após a puberdade.

A síndrome do X-frágil é causada pela expansão da repetições CGG presentes no primeiro exon do gene FMR1 ocasionado a metilação do promotor deste gene e resultando na ausência da proteína FMRP. O número de cópias CGG na população é polimórfico e varia de 6 a 54. Indivíduos fenotipicamente normais, que apresentam repetições CGG entre 55-200, são chamados de portadores de pré-mutação e indivíduos afetados possuem a mutação completa com acima de 200 repetições CGG.

Para o diagnóstico de X-frágil, a análise molecular oferece maior precisão e confiabilidade do que a pesquisa de sítio frágil no cariótipo, sendo, portanto o método recomendado de diagnóstico.

Síndrome do X-Fragil – Homens	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 4 tubos de esfregaço bucal.
Método	- M-PCR– Reação em Cadeia da Polimerase Sensível a Metilação - Avalia o padrão de metilação do promotor do gene FMR1. - PCR das repetições CGG – Avalia se o número das repetições CGG está na faixa da normalidade.