

Acondroplasia

Descrição

A Acondroplasia é caracterizada por um crescimento anormal dos ossos que resulta em indivíduos com baixa estatura e com braços e pernas desproporcionalmente pequenos. Ela é

herdada de forma autossômica dominante sendo que 99% dos indivíduos afetados possuem uma substituição do aminoácido glicina na posição 380 do FGFR3 (Receptor 3 do Fator de Crescimento de Fibroblastos) por uma arginina (G380R). Esta substituição é resultante das mutações G1138A ou G1138C no gene FGFR3.

Acondroplasia	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
Método	- PCR- Pesquisa das mutações G1138A e G1138C no gene FGFR3.

Indicação

O exame molecular permite o diagnóstico pré-natal, a confirmação do diagnóstico em crianças que apresentem diagnóstico clínico duvidoso ou em indivíduos que possuem um quadro clínico atípico.