

Síndrome de Angelman e Prader Willi

Descrição

M-PCR - Reação em Cadeia da Polimerase Sensível a Metilação - Avalia a presença de um cromossoma 15 de origem paterna e outro de origem materna pelo padrão

de metilação do exon a do gene SNRPN (gene presente na região 15q11-q13)

PCR – Analisa perda de heterozigosidade de três marcadores polimórficos na região 15q11-q13

Com estes métodos é possível diagnosticar praticamente todos os indivíduos com a Síndrome de Prader-Willi e ~80% dos indivíduos afetados pela Síndrome de Angelman.

A Síndrome de Angelman é uma afecção congênita não progressiva caracterizada por acentuado atraso no desenvolvimento físico e mental, ataxia, tremores, braquicefalia, macrostomia e ausência de fala.

A Síndrome de Prader-Willi (PWS) é uma afecção congênita caracterizada por hipotonia, choro fraco e dificuldade de alimentação em neonatos. Após este período, as crianças podem apresentar atraso no desenvolvimento, estatura baixa, hipogonadismo, hiperfagia, obesidade e mãos e pés pequenos.

As Síndromes de Prader-Willi e Angelman são causadas pela perda da contribuição da região 15q11-q13 de origem paterna e materna, respectivamente, devido principalmente aos mecanismos de deleção, dissomia uniparental (presença de dois cromossomas 15 somente de origem paterna ou materna), mutação ou deleção dos genes responsáveis pela impressão genômica.

Síndrome de Angelman e Prader Willi	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 4 tubos de esfregaço bucal.
Método	- M-PCR e PCR do cromossomo 15 na região 15q11-q13