

Síndrome de Willians

Descrição

A Síndrome de Williams é uma doença caracterizada por deficiência de estatura, retardo de desenvolvimento psico-motor podendo incluir estenose aórtica supra-avalvular, estenose arterial pulmonária periférica múltipla, malformação dentária e hipercalcemia

infantil. A grande maioria dos pacientes (96%) com a Síndrome de Williams apresenta microdeleções cromossômicas da região crítica do cromossomo 7(q11.23)

O presente método analisa quatro marcadores genéticos polimórficos na região crítica da Síndrome de Williams para avaliação de perda de heterozigosidade devida a microdeleções na região 7q11.23. Se for evidenciada a perda de heterozigosidade no paciente, as amostras dos pais biológicos serão testadas para confirmação diagnóstica.

Síndrome de Willians	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
Método	- PCR- Pesquisa de quatro marcadores genéticos na região crítica da Síndrome de Willians. - Análise dos pais biológicos para confirmação diagnóstica se necessário.