

PESQUISA MOLECULAR DE CROMOSSOMO X-FRAGIL

Material de Coleta

Coletar 1 tubo EDTA 4mL

Preparo do paciente

Não é necessário jejum.

Descrição do Exame

A síndrome de X-frágil é caracterizada por retardo mental moderado a grave, características faciais incluindo face alongada, orelhas grandes e mandíbula proeminente; macroorquidismo nos homens e alterações comportamentais. Mostra um padrão de herança ligado ao cromossomo X, sendo que todos os homens com mutação apresentam as características clínicas, no entanto aproximadamente 30 a 40% das mulheres portadoras podem desenvolver problemas intelectuais.

Método

PCR + Sequenciamento Sanger

Consevação

* Manter e transportar a amostra sob refrigeração. * Proteger a amostra afim de evitar contato direto com o gelo. **Enviar junto com a amostra: * copia pedido medico.

Interferentes

Valor de Referência

Normal

Interpretação

Setor

Biologia molecular