

INFORMAÇÕES RELEVANTES SOBRE O EXAME

- A Síndrome do X Frágil é uma doença genética caracterizada por uma mutação em um gene no cromossomo X chamado FMR 1 (Fragile X Mental Retardation 1), responsável pela proteína FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein), que está relacionada ao desenvolvimento e função normal do cérebro, cuja ausência esteja associada aos sintomas característicos da síndrome.
- É a causa hereditária mais comum de déficit cognitivo (designação preferível às anteriores terminologias de atraso mental ou de deficiência mental), afetando aproximadamente cerca de 1 em cada 2.500 homens e 1 entre cada 5.000 mulheres.
- Os exames genéticos são complexos e há situações raras em que parte do processamento precisa ser repetida (sem ônus para o paciente). Nesta minoria de casos às vezes faz-se necessário a obtenção de uma amostra biológica dos pais do paciente, para uma investigação mais profunda.
- Dependendo da classificação da síndrome os sintomas podem variar, quando em mulheres, pode estar associado à menopausa precoce. Quando em homens com mais de 50 anos, podem desenvolver um distúrbio neurológico de disfunção cerebelar, conhecido como a síndrome do tremor/ataxia associada ao X frágil.
- O diagnóstico clínico é dificultado diante da variedade de sintomas e similaridade com outras doenças de comprometimento cognitivo, tais como dificuldade de aprendizagem, hiperatividade, atraso na aquisição da fala, entre outros.
- O diagnóstico laboratorial é importante para a identificação de indivíduos afetados, permitindo esclarecer e aconselhar geneticamente as famílias sobre a doença e a consequente prevenção de novos casos.

IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE

Código do Paciente (RA ou nº do pedido no DB): _____ Sexo: Masc Fem

Nome completo: _____

Data de nascimento: ____ / ____ / ____ Idade: _____

MÉDICO E LABORATÓRIO SOLICITANTE

Nome do Médico: _____ CRM: _____

Contato do Médico: Tel (____) _____ / (____) _____

Laboratório Apoiado: _____ Tel (Laboratório): (____) _____

INFORMAÇÕES SOBRE A AMOSTRA

Data da coleta: ____ / ____ / ____

Amostra (volume mínimo recomendado): **3ml de sangue total em EDTA, refrigerado.**

Tipo de amostra: **Sangue periférico**

INFORMAÇÕES CLÍNICAS RELEVANTES PARA ANÁLISE DOS RESULTADOS

() Retardo Mental

() Atraso no desenvolvimento mental

() Autismo

() Menopausa precoce Antes dos 40 anos? () Sim () Não Especificar idade: _____

() Tremor/ataxia (falta de coordenação no movimento)

() Transplante de órgãos, medula ou transfusão de sangue?

Especificar órgão e data: _____ Data: ____ / ____ / ____

() Outros Qual? _____

INFORMAÇÃO FAMILIAR

Casamento Consanguíneo: () Sim () Não

Qual grau do parentesco? () Primos () Outros (especificar) _____

Há algum familiar com atrasos de desenvolvimento, dificuldades de aprendizagem, atraso mental ou autismo?

() Sim () Não Qual o parentesco? _____

Possui filhos? () Sim () Não Qual o sexo dos filhos: () Masc () Fem

Apresenta atrasos de desenvolvimento, dificuldades de aprendizagem, atraso mental ou autismo?

() Sim () Não Especificar: _____

Há antecedentes na família com diagnóstico de menopausa precoce?

() Sim () Não Qual o parentesco? _____ Idade: _____

Há antecedentes na família com ataxia e tremores?

() Sim () Não Qual o parentesco? _____ Idade: _____

EXAMES RELACIONADOS

Estudo de cariótipo: () Sim () Não Resultado: _____

Southern Blot: () Sim () Não Resultado: _____

() Outros. Qual?: _____

RESPONSÁVEL PELA EMISSÃO DO FORMULÁRIO E DATA

Nome: _____

Assinatura: _____

Contato/Tel (____) _____ / (____) _____ Data: ____ / ____ / ____

IMPORTANTE: O ENVIO DE FORMULÁRIOS INCOMPLETOS ACARRETERÁ NO CANCELAMENTO DO EXAME