



Pesquisa molecular da síndrome do X frágil

A síndrome do X frágil, também conhecida como síndrome de Martin-Bell, é uma condição genética associada à deficiência intelectual, dificuldades de aprendizagem e alterações comportamentais. Além disso, pode apresentar características físicas peculiares. É a principal causa hereditária de deficiência intelectual em meninos. Acomete aproximadamente 1 em cada 4.000 homens e 1 em cada 8.000 mulheres.



Lab-to-Lab
PARDINI



Grupo**Fleury**

Responsável Técnico: Dr. Guilherme Birchall Collares - CRMMG 35635/Inscrição CRM 8899 - MG



O EXAME

A síndrome do X frágil é causada por expansões repetitivas na região promotora do gene FMR1, localizado no cromossomo X. Essas expansões levam à inativação do gene, impactando o funcionamento do sistema nervoso. Além da síndrome do X frágil, mutações nesse gene também estão associadas à síndrome de tremor/ ataxia ligada ao X frágil e à insuficiência ovariana prematura em mulheres.

O exame de Pesquisa Molecular da Síndrome do X frágil analisa a região crítica do gene FMR1, detectando até 99% dos casos da doença. É o teste mais indicado para investigação da condição.



TIPO DE AMOSTRA

Sangue total (EDTA).



PRINCIPAIS INDICAÇÕES

- › Déficit intelectual ou de atenção;
- › Atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor;
- › Dificuldades de aprendizagem;
- › Problemas de coordenação motora;
- › Alterações na linguagem e comunicação;
- › Características físicas típicas, como macrocefalia, orelhas proeminentes e rosto alongado.



DIFERENCIAIS E BENEFÍCIOS

- › **Cobertura pelo ROL da ANS**, ampliando o acesso ao exame.
- › **Certificação internacional** pelo College of American Pathologists (CAP-MGL1/ACMG), garantindo qualidade e confiabilidade.
- › **Equipe altamente qualificada**, formada por mestres e doutores, para suporte em casos complexos.
- › **Assessoria técnico-científica especializada** para apoio nos exames genéticos.
- › **Laudos completos e de fácil interpretação**, com informações clínicas relevantes para conduta médica.
- › **Prazos ágeis e preços competitivos**, garantindo eficiência e acessibilidade.



Para saber mais, entre em contato por um dos nossos canais.

Customer Service

 4020-2175  (31) 4020-2175  labtolabpardini.com.br

Responsável Técnico: Dr. Guilherme Birchall Collares - CRMMG 35635/Inscrição CRM 8899 - MG