

Preparo do exame

X-FRÁGIL ANÁLISE MOLECULAR

OUTROS NOMES

PESQUISA MOLECULAR DE CROMOSSOMO X-FRÁGIL
SÍNDROME DO X FRÁGIL
PESQUISA MOLECULAR DO CROMOSSOMO X FRÁGIL
SÍNDROME DE ATAXIA/TREMOR ASSOCIADOS AO X FRÁGIL
FALÊNCIA OVARIANA PREMATURA
SÍNDROME DE MARTIN-BELL

INTERPRETAÇÃO

Conhecida também como síndrome de Martin-Bell, a síndrome do X Frágil é uma condição genética que causa deficiência intelectual, déficits de aprendizado e alterações de comportamento, além de diversas características físicas peculiares. Afeta mais frequentemente os meninos. Mutações no gene FMR1 causam a síndrome do X Frágil, além da síndrome de tremor/ataxia associados ao X frágil e da falência ovariana precoce. Praticamente todos os casos da síndrome são causados por uma mutação na qual um segmento de DNA, conhecido como repetição tríplice CGG, expande-se no gene FMR1. Essa alteração desliga o gene FMR1, o que o impede de produzir a proteína FMRP. A perda ou a deficiência dessa proteína leva aos sinais e sintomas da síndrome do X Frágil. A síndrome de tremor/ataxia associados ao X frágil é uma doença genética que afeta principalmente homens, causando tremor, ataxia e demência. O tremor é um sintoma precoce comum que é seguido por ataxia, parkinsonismo e, com o tempo, demência. A falência ovariana precoce é caracterizada pela perda da função ovariana antes dos quarenta anos de idade. O resultado principal dessa alteração é a infertilidade.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.

Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, documento com foto (RG ou CNH).

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.

Unidade Matriz: Av. Juscelino Kubitschek de Oliveira, 768
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-060

Unidade Empresarial: Rua Nicolau Pereira Campos Vergueiro, 103
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-300

Unidade 2: Rua Padre Manoel da Nóbrega, 267
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-360

Unidade Medicina Nuclear: Rua Senador Vergueiro, 34
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18030-108