

SINDROME X-FRAGILE **(SINDROME DI MARTIN-BELL, FRAXA; FMR1)**

PATOGENOSI

La sindrome X-fragile risulta dall'espansione patologica di una ripetizione instabile del trinucleotide CGG nel gene FMR1 situato sul cromosoma X nella zona q27.3. Nella popolazione normale si trovano da 6 a 52 ripetizioni di questo trinucleotide. Le persone con 57-200 ripetizioni sono considerati pazienti portatori di una premutazione (nessun effetto fenotipico), con un rischio elevato di trasformazione in mutazione nella generazione successiva. E' auspicabile che questi pazienti siano informati con una consulenza genetica del pericolo di trasmissione verticale della sindrome X-fragile. Negli individui affetti dalla malattia sono presenti più di 200 ripetizioni.

EPIDEMIOLOGIA

La sindrome si riscontra nel 4-8% dei bambini con ritardo mentale. La sua incidenza è circa 1/1500 nel bambino e 1/2500 nella bambina. Una donna su 250 è portatrice di una premutazione.

TEST

Amplificazione tramite PCR della zona fragile sul cromosoma X e determinazione del numero di ripetizione del trinucleotide CGG.

PRELIEVO

Sangue/EDTA, 5 ml (in caso di prelievo difficoltoso anche una quantità inferiore).

ESECUZIONE*

3 giorni lavorativi.

COSTO

Secondo tariffario federale delle analisi (2440.04+2910.00) TP 350.

OSSERVAZIONI

(*) analisi eseguita da terzi Degli studi recenti suggeriscono un'incidenza elevata di menopausa precoce nelle donne portatrici di una premutazione sul gene FMR1.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.