

COLE AQUI
ETIQUETA DB**RQ-0559 – XFRAP – X FRÁGIL – PESQUISA POR PCR – HOMENS E MULHERES
FORMULÁRIO DE REQUISIÇÃO DE EXAMES*****Todos os dados são imprescindíveis****Informação relevante 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: Masculino Feminino

Nome completo: _____

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

Médico e laboratório solicitante

Nome do Médico: _____ CRM: _____

Telefone do Médico: () _____ / () _____

Telefone do Laboratório Apoiado: _____

Informação sobre a amostra

Data da coleta: ____/____/____

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

Tipo de amostra: Sangue periférico

Importante: o envio de formulários incompletos acarretará no cancelamento do exame.

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: Masculino Feminino
- 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? _____
- 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: _____
- Telefone: () _____ / () _____
- Data: ____/____/____

Importante: o envio de formulários incompletos acarretará no cancelamento do exame.