

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 n° 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): (____) _____

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

Referente a IT-0032 Controle de Documentos e Registros/ Versão 02

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

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: _____





TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

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