



## Analisi genetica per sindrome da cromosoma X fragile

### LA SINDROME DA CROMOSOMA X FRAGILE O SINDROME DI MARTIN-BELL

La sindrome da cromosoma X fragile è la forma più comune di ritardo mentale ereditario e viene osservata più frequentemente nei maschi (1:4.000) che nelle femmine (1:8.000).

La malattia è causata da una particolare mutazione del gene FMR-1 sul cromosoma X, che ne provoca il mancato funzionamento. Questa mutazione è data dall'aumento anomalo di dimensione della sequenza di basi nucleotidiche in un particolare tratto del gene FMR-1: nelle persone sane questa porzione è costituita da una ripetizione di 6-55 triplette nucleotidiche mentre in quelle affette il numero di ripetizioni delle triplette è superiore a 200. Alcune persone sono portatrici di un allele FMR-1 nel quale il numero delle triplette è compreso tra 56 e 200. Gli individui che possiedono questa alterazione sono portatori sani di sindrome di Martin Bell e il gene viene classificato come gene "premutato" poiché, nei passaggi alle generazioni successive tende ad aumentare progressivamente di dimensioni fino a superare la soglia delle 200 triplette, trasformandosi in gene mutato.

Lo stato di premutazione è associato ad un aumentato rischio di insorgenza di due condizioni, la Menopausa Precoce associata ad X fragile e la Sindrome da tremore-atassia associata a X fragile. Il riscontro di premutazione rappresenta indicazione per l'esecuzione di ulteriori test di laboratorio e strumentali.

### TEST GENETICO PER LA SINDROME DA CROMOSOMA X FRAGILE

Presso il nostro centro si esegue diagnosi molecolare mediante metodica TP-PCR su campione di sangue periferico per il prelievo del quale non è richiesto digiuno né precauzioni specifiche.

L'esecuzione del test necessita mediamente di 20 giorni.

Si precisa che:

- il trattamento dei dati genetici avviene nel rispetto dei diritti, delle libertà fondamentali e della dignità degli interessati
- il materiale biologico su cui viene eseguita l'indagine viene prelevato per le sole finalità di diagnosi, cura, prevenzione e ricerca scientifica (in quest'ultimo caso tutti i dati sono trattati in forma anonima) e che per le medesime finalità può essere conservato anche dopo la conclusione dell'esame.