

**Nome:** Arthur Ferreira de Oliveira

**Sexo:** Masculino

**Data de nascimento:** 26/02/2020

**Solicitante:** Welida Salles Portela Cassa (CRM/ES - 10999)

**Material:** DNA extraído de sangue

**Data de coleta:**

11/04/2024

**Entrada no laboratório:**

12/04/2024

**Liberação do resultado:**

08/05/2024

## ANÁLISE GENÉTICA MOLECULAR PARA SÍNDROME DO X-FRÁGIL

### INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Paciente com TEA.

### RESULTADO

**NORMAL**

**Número de Repetições:** 30 repetições CGG

**Valores de referência:**

<b>Normal</b>	5 - 44 repetições
<b>Intermediária</b>	45 - 54 repetições
<b>Pré-mutações</b>	55 - 200 repetições
<b>Mutações completas</b>	> 200 repetições

### RECOMENDAÇÕES

Estes resultados devem ser correlacionados com a clínica e outros exames laboratoriais.

### NOTAS

1. Este teste é capaz de detectar até 1000 repetições CGG no gene *FMR1*. Expansões maiores que 200 repetições não serão mensuradas e o resultado será reportado como maior que 200 repetições CGG. Este teste não é capaz de detectar o grau de metilação no gene *FMR1*. Mutações em outros genes e em outros códons ou em partes não estruturais do gene *FMR1* não são detectadas por este teste.
2. A Síndrome do X Frágil está associada a uma expansão completa do gene *FMR1* localizado no cromossomo X. Corresponde à segunda causa mais comum de atraso mental e autismo. Expansões em pré-mutação são a principal causa de menopausa precoce em mulheres e uma das causas de ataxia tardia em homens.
3. O diagnóstico das expansões CGG também é utilizado para a detecção de possíveis portadores mulheres com a pré-mutação, já que existe uma chance maior em gerar filhos com mutação

**Responsável Técnico:** Dr Leandro Benevides – CRBM 12025

**Singular Medicina de Precisão - CNES 0265519 - CRBM 2022/2812-J**

Rua Ewerton Visco, 290, sala 1301 CEP: 41.820-022, Salvador-Ba / (71) 99213-7107

Email: contato@singulamp.com.br / singulamp.com.br

completa. Recomendamos que este exame seja avaliado em um contexto de aconselhamento genético.

### ISENÇÃO DE RESPONSABILIDADE

Fica esclarecido que os relatórios gerados a partir dos testes não fornecem nenhum diagnóstico ou opinião ou recomendam qualquer forma de conduta. A Singular Medicina de Precisão recomenda que o paciente e/ou seus responsáveis, conforme o caso, procurem o médico assistente ou um médico geneticista, para interpretar os relatórios gerados. Este teste é realizado em parceria com o DB diagnósticos. A Singular Medicina de Precisão, por meio deste documento, se isenta de qualquer responsabilidade decorrente da conduta médica relacionada à interpretação dos resultados.

### MÉTODO

PCR e análise de fragmentos.



Dr Leandro Benevides  
Biomédico Geneticista  
CRBM-BA 12025



Dra. Aline Rocha  
Médica Geneticista  
CRM-BA 31780