

COLE AQUI A ETIQUETA

FORMULÁRIO DE REQUISIÇÃO DE EXAME DE X-FRÁGIL (PESQUISA MOLECULAR)**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: ____/____/____

Informações do Médico e Instituição solicitante

Nome do Médico: _____ CRM: _____

Instituição: _____

Encaminhamento (indicação): _____

Informação sobre a amostra

Data da coleta: ____/____/____

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

Tipo de amostra: Sangue periférico

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: ____/____/____

_____, ____ de _____ de 20____.

Assinatura do cliente ou responsável