

# Estudio confirmatorio para el Síndrome hereditario de X frágil

## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE X-FRÁGIL?

Se trata de un síndrome hereditario, el cual causa deficiencia mental de moderada a grave. Su causa genética es la expansión de repeticiones de trinucleótidos en el gen *FMR-1* (situado en el Cromosoma X)

## ESTUDIOS GENÉTICOS

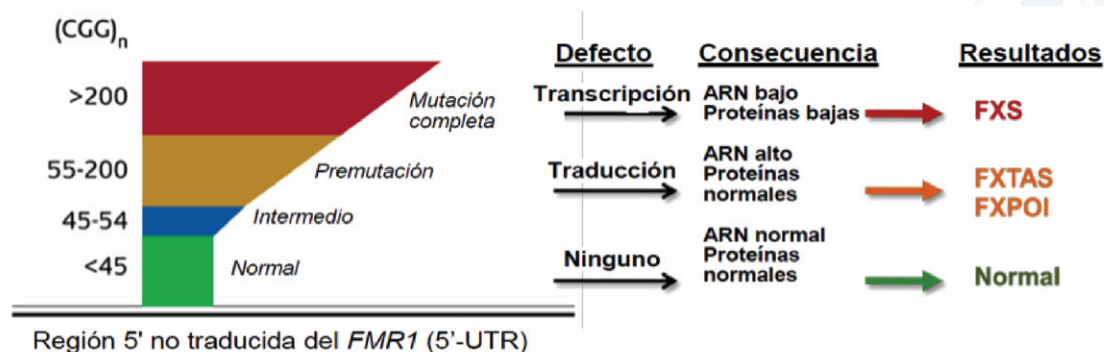
El Laboratorio Genia cuenta con una herramienta de diagnóstico in vitro diseñada para uso profesional en laboratorios clínicos. La misma amplifica, detecta y cuantifica las secuencias repetidas del triplete citosina-guanina-guanina (CGG) en la región 5' no traducida del gen 1 del retraso mental del X frágil (*FMR1*).

Esta técnica está concebida como herramienta de ayuda para diagnosticar el síndrome del X frágil (FXS) y los trastornos asociados al mismo, como el síndrome de temblor/ataxia (FX-TAS) y la insuficiencia ovárica primaria (FX-POI). La prueba consta de una reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés) de ADN genómico purificado de sangre entera, seguida de una electroforesis capilar y la conversión del tamaño del producto en el número de repeticiones CGG.

El uso de esta metodología molecular, la cual es superior al método de tamizaje tradicional y reemplaza al Southern Blot confirmatorio, permite medir de forma precisa los alelos de hasta 200 CGG, así como identificar los alelos con mutación completa con más de 200 CGG y detectar un perfil de picos característico que resuelve la cigosidad en muestras de mujeres.

## EVALUACIÓN DE RIESGO

La evaluación del riesgo y la interpretación clínica del FXS y de los trastornos relacionados se determinan por el número de repeticiones CGG y por el estado de metilación del gen. Según el número de repeticiones CGG se distinguen cuatro tipos de alelos: alelos no afectados o normales, alelos intermedios (también llamados alelos en "zona gris"), alelos con premutación y alelos con mutación completa (>200 CGG). En la Figura 1 se presenta la relación entre la longitud de las repeticiones CGG, el defecto y el fenotipo.



## DERIVACIÓN DEL ESTUDIO:

---

Tipo de muestra solicitada: Sangre entera con EDTA, mucosa bucal

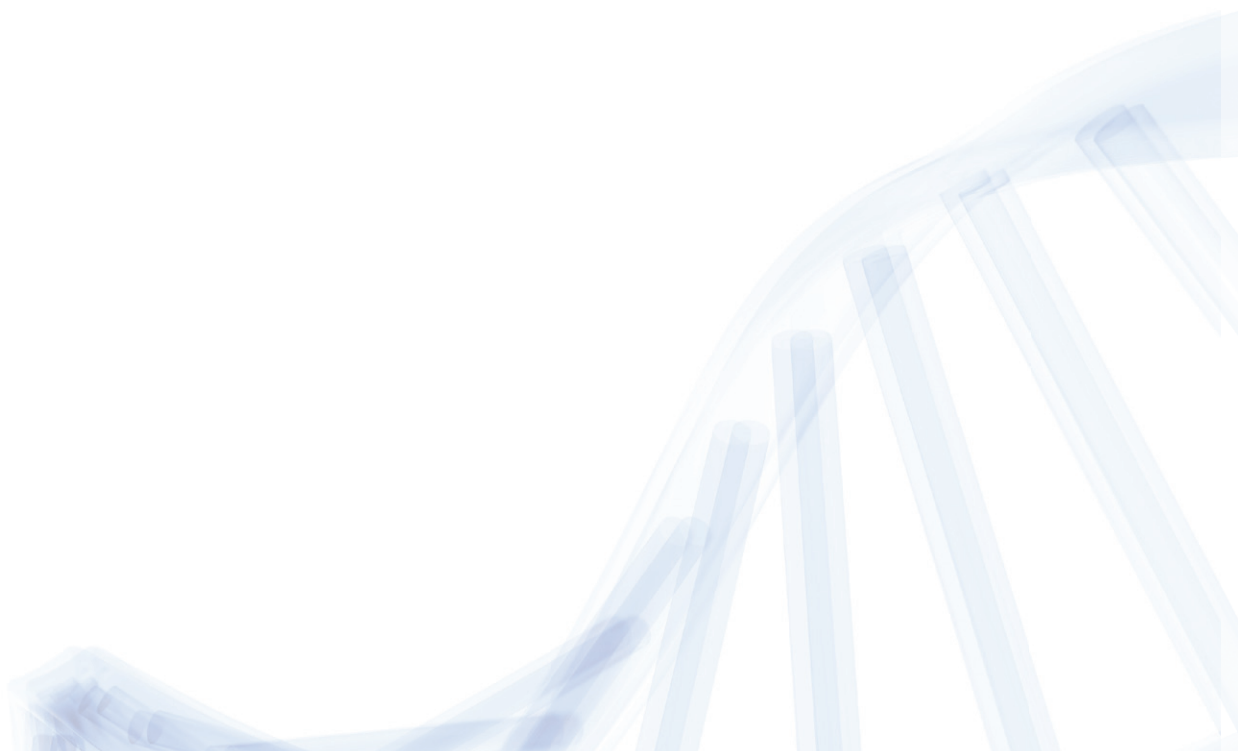
Demora: 10 días hábiles

Envío de muestras:

**Laboratorio Genia**

Juncal 2712

TEL: 011-4822-6333



**URUGUAY | Laboratorio Genia**  
Br. Artigas 922 - Montevideo  
Tel.: (+598) 2712 1212  
Zonamerica  
Ruta 8, Km 17.500  
Edificio Biotec  
Tel.: (+598) 2518 2044  
laboratorio@genia.com.uy  
www.laboratoriogenia.com

**ARGENTINA | Laboratorio Genia**  
Juncal 2712, Capital Federal  
Buenos Aires, Argentina  
Tel.: (+5411) 4822 6333  
genia@laboratoriogenia.com

**PARAGUAY | REINHART Comercial SRL**  
Gral. Santos esquina Concordia  
Complejo Santos - Of. E4  
Tel.: (+595-21) 205495 / 201164  
gizella@reinhart.com

**BRASIL | Laboratorio Genia**  
Av. Borges de Medeiros 2500, sala 1805.  
Bairro Praia de Belas | Porto Alegre - RS  
Tel.: (+51) 3268 0086  
brites@laboratoriogenia.com  
www.laboratoriogenia.com.br