

## **Badanie FraX**

Zespół łamliwego chromosomu X (ang. *Fragile X Syndrome*, FXS) to jedna z najczęstszych przyczyn występowania niepełnosprawności intelektualnej oraz jedna z głównych jednogenowych przyczyn autyzmu. Przyjmuje się, że dotyka średnio 1 na 4000 chłopców i 1 na 8000 dziewczynek. Za ponad 99% przypadków FXS odpowiada mutacja dynamiczna genu *FMR1* związana ze zwielokrotnieniem liczby powtórzeń trójnukleotyduw CGG w niepodlegającym translacji regionie 5'. W zależności od liczby powtórzeń CGG wyróżnia się:

- allele prawidłowe (<45 powtórzeń CGG)
- allele z zakresu tzw. „szarej strefy” (45-54 powtórzeń CGG)
- premutacje 55-200 (powtórzeń CGG)
- pełne mutacje (>200 powtórzeń CGG)

Obecność premutacji zwiększa prawdopodobieństwo wystąpienia chorób zależnych od genu *FMR1*, zespołu drżenia i ataksji związanego z zespołem łamliwego chromosomu X (FXTAS) oraz przedwczesnego wygaśnięcia czynności jajników związanego z zespołem łamliwego chromosomu X (FXPOI).

### **Test przesiewowy FraX - PCR z analizą GeneScan**

Badanie przesiewowe w kierunku FXS opiera się na metodzie PCR (ang. *Polymerase Chain Reaction*). Produkt reakcji PCR jest poddawany rozdzielaniu fragmentów w sekwenatorze kapilarnym (analiza GeneScan). Test ten umożliwia identyfikację liczby alleli z zakresu prawidłowego, z wyjątkiem sytuacji występowania dwóch alleli o tej samej liczbie powtórzeń (homozygotyczne kobiety).  
**Czas oczekiwania:** 4-8 tyg.

### **Badanie FraX - TP-PCR (AmplideX PCR/CE *FMR1* Kit)**

Technika TP-PCR (ang. *Tripled-primed PCR*) jest modyfikacją klasycznej reakcji PCR opierającą się na działaniu dodatkowego startera komplementarnego bezpośrednio do powtórzeń CGG, ulegającego hybrydyzacji w dowolnym miejscu powtórzenia. TP-PCR umożliwia dokładną ocenę liczby powtórzeń CGG ze wszystkich zakresów: prawidłowego, premutacji i pełnej mutacji. Dodatkowo pozwala rozpoznać homozygotyczne kobiety. Badanie wykonywane jest z użyciem komercyjnego zestawu AmplideX PCR/CE *FMR1*.

Do badania kwalifikują się pacjenci z niejednoznacznym/nieprawidłowym wynikiem testu przesiewowego w celu dokładnego określenia liczby powtórzeń CGG.

**Czas oczekiwania:** 4-12 tyg.

### **Badanie FraX - MS-MLPA**

Badanie FraX - MS-MLPA jest to metylo-specyficzna multipleksowa amplifikacja sond zależna od ligacji. Umożliwia określenie liczby kopii genu jak również statusu metylacji. Pozwala zidentyfikować

delecje/duplikacje w obrębie genu *FMR1*. Ze względu na obecność inaktywowanego chromosomu X u kobiet, analiza metylacji jest u nich niemożliwa.

**Czas oczekiwania:** 4-12 tyg.

Do wykonania badania w Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek niezbędne jest poprawne wypełnienie Karty Zlecenia Badania Cytogenetycznego oraz dołączenie Deklaracji Świadomej Zgody Pacjenta na Badanie Genetyczne.

**Dodatkowe informacje pod numerem:** 22 815 74 54

**Materiał:**

- krew obwodowa pobrana na EDTA + zlecenie na izolację DNA do Pracowni Genetyki Molekularnej

lub

- wyizolowane DNA