

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 dotyczy średnio 1 na 4000 chłopców i 1 na 8000 dziewczynek. Za ponad 99 % przypadków FRX odpowiada mutacja dynamiczna genu *FMR1* związana ze zwielokrotnieniem liczby powtórzeń trójnukleotydowych CGG w niepodlegającemu translacji regionie 5'. W zależności od liczby powtórzeń CGG wyróżnia się:

- allele prawidłowe (5-54 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-A-PCR

Badanie przesiewowe FraX-A-PCR opiera się na metodzie PCR. Namnożony podczas reakcji PCR fragment DNA obejmujący powtórzenia CGG w niekodującym regionie 5' genu *FMR1* poddaje się rozdziałowi fragmentów w sekwenatorze kapilarnym (analiza GeneScan).

Do wykonania badania w Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek niezbędne jest poprawne wypełnienie Karty Zlecenia Badania oraz dołączenie Deklaracji Świadomej Zgody na Badanie Genetyczne. Wykonanie testu przesiewowego może trwać do 8 tygodni.

Dodatkowe informacje pod numerem: 22 815 74 54

Materiał:

- krew obwodowa pobrana na EDTA + dodatkowe zlecenie na izolację DNA (DNA-BANK) do Pracowni Genetyki Molekularnej.
- wyizolowane DNA

Czas oczekiwania: do 12 tygodni

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.

Do wykonania badania w Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek niezbędne jest poprawne wypełnienie Karty Zlecenia Badania oraz dołączenie Deklaracji Świadomej Zgody na Badanie Genetyczne. Wykonanie testu może trwać do 6 miesięcy.

Dodatkowe informacje pod numerem: 22 815 74 54

Materiał:

- krew obwodowa pobrana na EDTA + dodatkowe zlecenie na izolację DNA (DNA-BANK) do Pracowni Genetyki Molekularnej.
- wyizolowane DNA

Czas oczekiwania: do 6 miesięcy

Badanie FraX-TP-PCR (Amplidex)

Badanie FraX-TP-PCR (Amplidex) jest modyfikacją reakcji PCR, w którym wykorzystywany jest dodatkowy starter komplementarny bezpośrednio do powtórzeń CGG. TP-PCR umożliwia dokładną ocenę liczby powtórzeń CGG z zakresu: prawidłowego, premutacji i pełnej mutacji. Dodatkowo pozwala rozpoznać homozygotyczne kobiety.

Do wykonania badania w Pracowni Cytogenetyki i Hodowli Tkanek niezbędne jest poprawne wypełnienie Karty Zlecenia Badania oraz dołączenie Deklaracji Świadomej Zgody na Badanie Genetyczne. Wykonanie badania może trwać do 12 tygodni.

Dodatkowe informacje pod numerem: 22 815 74 54

Materiał:

- krew obwodowa pobrana na EDTA + dodatkowe zlecenie na izolację DNA (DNA-BANK) do Pracowni Genetyki Molekularnej.
- wyizolowane DNA

Czas oczekiwania: do 12 tygodni

Badania diagnostyczne zespołu łamliwego chromosomu X oraz chorób *FMR1*-zależnych nie wymagają od pacjenta specjalnego przygotowania. Do pobrania krwi pacjent **nie musi być na czczo**. Zaleca się dobre nawodnienie małych dzieci przed pobraniem krwi.