

X fragile

Cos'è

- La sindrome dell'X-Fragile è la causa più frequente di ritardo mentale ereditario nell'uomo, con un'incidenza di circa 1:4000 nati
- Questa sindrome è caratterizzata da: ritardo cognitivo, anomalie del comportamento e dimorfismi
- I seguenti sintomi possono presentarsi in forma variabile

Indicazioni

- La presenza di familiarità per la patologia in esame o in presenza di casi di ritardo mentale non diagnosticato nella famiglia
- Oggi giorno è comunque possibile, al di là dei precedenti criteri, eseguire questo test attraverso un prelievo di sangue nella madre per una valutazione preconcezionale o nelle prime fasi della gravidanza del rischio

Come si esegue

L'analisi consiste in un prelievo di sangue periferico da fare solo alla mamma dal quale verrà estratto il DNA

Vantaggi

- L'esecuzione del test nella donna in epoca preconcezionale o nelle prime fasi della gravidanza permette di chiarire i rischi eventuali per la prole e di ragionare sui diversi possibili approcci alla gravidanza stessa
- La sindrome dell'X-Fragile è una malattia legata al cromosoma X perciò viene trasmessa dalle madri portatrici ai figli maschi
- Infatti ogni individuo di sesso femminile possiede due cromosomi X, mentre i maschi ne hanno solo uno
- Pertanto se un'alterazione è presente sul cromosoma X, questa darà luogo, quando ereditata, più frequentemente alla malattia nei maschi piuttosto che nelle femmine, che però potranno essere portatrici sane



**Previene le malattie genetiche
trasmissibili alla prole.
Prenota un esame genetico!**

Clicca [Qui](#) e compila il modulo!

Limiti

Nessuno

Rischi e/o complicazioni

Nessuno

Note

Laddove richiesto tale esame andrebbe eseguito nel più breve tempo possibile nella paziente in modo che il referto possa essere valutato dallo specialista