

# **FRIEDREICH, ATAXIA DE**

MUTAÇÃO DO GENE X25

---

## **Sinonímia:**

Ataxia de Friedreich. Degeneração espinocerebelar. Mutação do gene X25. FRDA.

## **Fisiologia:**

A ataxia de Friedreich é um distúrbio autossômico recessivo que se manifesta na infância ou na fase adulta jovem com quadro neurodegenerativo caracterizado por ataxia, perda dos reflexos tendinosos, fraqueza nos membros inferiores e das respostas dos MM. extensores plantares, disfunção cerebelar e distúrbios sensoriais.

Uma mutação instável no gene X25 do cromossomo 9 localizado em 9q13-9q21.1 está relacionada ao quadro.

A deficiência de Vitamina E consequente à sua má absorção intestinal pode levar a um quadro muito similar à ataxia de Friedreich.

## **Material Biológico:**

Sangue com EDTA.

## **Coleta:**

2,0 ml de sangue coletado com EDTA em tubo rigorosamente estéril.

## **Armazenamento:**

Até 48 horas à temperatura ambiente.

## **Exames Afins:**

Vitamina E.

## **Preparo do Paciente:**

Jejum é desnecessário.

## **Método:**

Biologia molecular.

PCR com DNA extraído de Leucócitos.

## **Interpretação:**

Diagnóstico da mutação do gene X25 no cromossomo 9q13-9q21.1

## **Sitiografia:**

E-mail do autor: [ciriades@yahoo.com](mailto:ciriades@yahoo.com)