

**SINDROME X-FRAGILE**  
**(Analisi del gene FMR1)**

**Codice nomenclatore SSR: G1.01.T**

**Analisi del gene FMR1.**

(Analisi mutazionale che necessita di un solo gene per la diagnosi. Ricerca espansione triplette).

**Esempi di diagnosi:**

Sospetta sindrome X fragile (P1003).

FXTAS (sindrome dell'X fragile con tremore/atassia) (P1003).

POF (esaurimento ovarico prematuro) (P1003).

N.B. La prescrizione SSR deve essere “suggerita” dallo specialista ed accompagnata dal “**Modello di effettuazione di consulenza genetica**” (allegato alla circolare assessoriale n.4 del 13/03/2019) scaricabile nella presente sezione alla voce “Modello di effettuazione di consulenza genetica”.