

El test de laboratorio más frecuente usado ha sido el análisis citogenético, llamado también análisis cromosómico, que normalmente se efectúa con células de muestras de sangre (linfocitos). En ella se puede obtener una imagen del cromosoma X más o menos nítida y observar si existe un punto frágil o una rotura en el locus estudiado (Xq27.3). Esta característica no se puede observar en todas las células, sino que sólo se ve entre un 4 y un 50% de las estudiadas. En todo caso, mediante este análisis no se pueden observar los genes y, por lo tanto, es muy difícil apreciar los estados de premutación, por lo que no se detectará en la mayoría de las mujeres portadoras y los varones transmisores normales. Posteriormente surgió la técnica de los estudios de enlaces de ADN, pero requerían análisis sanguíneos de múltiples miembros de la familia. A partir de 1.992, una nueva técnica mucho más eficaz que la anterior en la detección de la anomalía es la del uso del método directo de análisis de ADN, mediante el cual se puede visualizar la extensión de las repeticiones de las tripletas CGG con exactitud y así detectar mutaciones y premutaciones. Esta técnica permite detectar tanto en varones como en mujeres, a individuos sanos, afectados y portadores, tanto pre como postnatalmente, lo que permite un asesoramiento genético de gran eficacia.