Anais do Semana de Ciência e Tecnologia da PUC Goiás 2014
Disponível em: http://pucgoias.edu.br/ucg/prope/pesquisa/anais/2015/index.htm
ISSN: 2177-3327

AVALIAÇÃO DAS CAUSAS GENÔMICAS DO RETARDO MENTAL AUTOSSÔMICO UTILIZANDO A TÉCNICA DE SNP

KAROLINY PEREIRA BRITO; CLAUDIO CARLOS DA SILVA
karollinybrito@gmail.com

O retardo mental (RM) é um dos transtornos neuropsiquiátricos mais comuns em crianças e adolescentes, caracterizados pelo baixo funcionamento intelectual, causando limitações em pelo menos duas áreas das habilidades adaptativas ou cognitivas aplicáveis. Mais de 40% dos casos de RM grave são causados por doenças monogênicas ou anomalias cromossômicas. Pode se apresentar durante os primeiros anos de vida, mas não pode ser diagnosticado adequadamente antes dos cinco anos de idade, pois não tem como aplicar e validar os testes padronizados para determinação do quociente intelectual em crianças novas. O diagnostico pode ser dificultado devido à heterogeneidade dos fatores causais associados a RM, sendo assim 40% dos casos não tem origem determinada. As causa do retardo mental são diversas desde fatores ambientais, prematuridade, como também infecções pré e pós-natais; e também causas genéticas, como alterações cromossômicas, dentre esses se destacam rearranjos cromossômicos subtelomericos e intertisciais sendo considerados causa comum de RM. Temos experimentado grandes avanços nas áreas dos diagnósticos moleculares de doenças genéticas, devido ao desenvolvimento de novas técnicas de citogenetica e biologia molecular. O presente trabalho visa investigar as diversas causas genéticas do retardo mental autossômico idiopático, contribuindo para o conhecimento dos marcadores genéticos e de susceptibilidade associados ao RM. Aplicando a estratégia de GWAS relacionando a variação estrutural observada no genoma com o sinal clínico de retardo mental utilizando chips de alta densidade, contendo aproximadamente 250K do genoma humano com o intuito de genotipar SNPs que possam ser usados como marcadores potencialmente capazes de diagnosticar a causa subjacente ao retardo mental.

Palavras-chave: Retardo Mental. Diagnostico. Causa Genéticas.