



AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO MOLECULAR DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL: PERSPECTIVAS PARA O SISTEMA DE SAÚDE PÚBLICA NO BRASIL

MARC ALEXANDRE DUARTE GIGONZAC; APARECIDO DIVINO DA CRUZ;

THAIS CIDÁLIA VIEIRA; THAIS CIDÁLIA VIEIRA

m.gigonzac@gmail.com

Objetivo: O presente trabalho visa apresentar os resultados preliminares do uso de novas tecnologias no âmbito do SUS e seu impacto no diagnóstico da Síndrome do X-Frágil (SXF) e na identificação de portadores de pré-mutações na região promotora do gene FRM1. **Método:** Foram analisados seis pacientes encaminhados pelo SUS para o Laboratório de Genética Molecular e Citogenética Humana do LACEN / SES-GO, todos com diagnóstico de Deficiência Intelectual (DI) e com solicitação de rastreamento de mutações para o gene FMR1. O material biológico de cada paciente foi obtido por punção venosa com anticoagulante e o DNA foi extraído por Kit comercial (Qiagen®), diluído para uma concentração de 20ng/ul. O DNA foi em seguida amplificado pelo sistema AmplideX® da Asuragen em termociclador e os fragmentos separados por eletroforese capilar pelo analisador genético ABI3500® (Applied Biosystems®). O resultado foi analisado pelo software GeneMarker®, versão 2.6.2. **Resultados:** Os pacientes encaminhados tinham idade variando entre 4 e 33 anos, sendo cinco homens e uma mulher. Destes, apenas um indivíduo do sexo masculino apresentou a mutação completa (16,6%), com um fragmento de 927 pares de bases (pb), totalizando 232 repetições CGG. Um dos pacientes apresentou um fragmento de 636pb, indicando uma expansão de 135 repetições CGG, sendo caracterizado como portador de uma pré-mutação. Os demais homens apresentaram apenas alelos dentro da faixa de normalidade, com alelos de 288pb, 297pb e 317pb (19, 22 e 29 repetições CGG, respectivamente). No caso da mulher, por ter dois cromossomos X, apresentou dois alelos, sendo um de 317pb e um de 326pb (29 e 32 repetições). **Conclusão:** Embora reconhecida como a principal causa de retardo mental hereditário, a SXF ainda é uma doença extremamente subdiagnosticada no Brasil. Apesar da amostra pequena, foi possível identificar a causa da deficiência intelectual em um dos pacientes (16,6%), além de também detectar a ocorrência de indivíduo portador de uma pré-mutação. Para os demais pacientes, não foram observadas expansões CGG, sendo assim necessário verificar outras possíveis causas para a deficiência intelectual observada.

Palavras-chave: X-Frágil. Fmr1. Retardo Mental