



B0071

### **SÍNDROME DO X FRÁGIL E ASPECTOS DO DIAGNÓSTICO**

Tiago Dias Valim (Bolsista PIBIC/CNPq) e Prof. Dr. Carlos Eduardo Steiner (Orientador),  
Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Síndrome do X Frágil (SXF) é uma anomalia genética muito comum e que pode causar deficiências como retardo mental em graus variados, além de dificuldades de expressão e socialização. Ocorrendo predominante em indivíduos do sexo masculino, ela apresenta manifestações fenotípicas não muito características e possui uma transmissão bastante peculiar, razões pelas quais seu diagnóstico pode ser difícil. Nesta pesquisa, temos como objetivo determinar aspectos relacionados ao diagnóstico da síndrome, como sintomas iniciais, idade de início dos sintomas e de encaminhamento para investigação, e histórico familiar. Foi feita a revisão de prontuários de pacientes com diagnóstico confirmado de SXF arquivados no Departamento de Genética Médica da FCM-Unicamp. Resultados parciais indicaram que existe um longo período médio (quase seis anos) entre o início dos sintomas e a primeira consulta médica especializada; que os sintomas iniciais mais frequentes estão relacionados a atraso no desenvolvimento neuropsicomotor; que na maioria dos casos existiam antecedentes familiares relevantes, ao quais nem sempre foram bem investigados e/ou diagnosticados. Esses resultados sugerem que o processo de investigação e diagnóstico da SXF ainda é tardio, mesmo ela causando sintomas tão graves como dificuldade de aprendizado e distúrbios comportamentais e existindo casos prévios semelhantes na família.

X frágil - Deficiência mental - Desenvolvimento neuropsicomotor