



B0063

**SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL: LEVANTAMENTO DA CASUÍSTICA DO DEPARTAMENTO DE GENÉTICA MÉDICA NO PERÍODO DE 1986-2006**

Suzana Abramovicz (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Antonia Paula Marques de Faria (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

A síndrome do X frágil (SXF) destaca-se como principal causa hereditária de deficiência mental (DM), com prevalência de 1:4000 homens e 1:8000 mulheres. Inicialmente determinado pela identificação do sítio frágil na região Xq27 [fra(X)], o diagnóstico passou a ser confirmado por estudo do gene FMR1. O primeiro exame vem sendo feito no DGM da FCM-UNICAMP desde 1986, enquanto o segundo foi disponibilizado a partir de 2005. Para avaliar a casuística do DGM e identificar casos com indicação de continuidade da investigação por análise molecular e(ou) de extensão da mesma a outros familiares, foi realizado o presente trabalho. Dados referentes aos indivíduos registrados no período de 1986-2006 como submetidos a exame de cariótipo com pesquisa de fra(X) foram analisados. A casuística incluiu 425 prontuários, mas apenas 245 estavam completos, permitindo aproveitamento das informações. 90% dos indivíduos eram do sexo masculino; houve recorrência familiar de DM em 55% dos casos, dos quais 77% ocorreram na família materna; 97% têm exame de cariótipo com pesquisa do fra(X) e 17% fizeram o teste molecular. Foi possível concluir o diagnóstico em 45% dos casos, sendo 73% desses atribuídos a causas genéticas e 33% identificados como SXF. Diversos aspectos relacionados à SXF, em especial quanto ao aconselhamento genético, são discutidos.

Deficiência mental - Síndrome do X-frágil - Estudo gene FMR1