

B044

### **AVALIAÇÃO CLÍNICA DE INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DO CROMOSSOMO X FRÁGIL**

Augusto Frederico Santos Schmidt (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Antonia Paula Marques-de-Faria (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Principal causa hereditária de retardo mental (RM), a síndrome do cromossomo X frágil (SXF) afeta cerca de 1:4000 homens e 1:8000 mulheres, sugerindo-se sua pesquisa sistemática em pessoas com RM. Este trabalho avaliou, em indivíduos do sexo masculino pré-púberes e em idade puberal de nosso meio, sinais clínicos que seriam os mais significativos para hipótese de SXF e que justificariam o exame molecular. Foram avaliados pacientes com diagnóstico da SXF confirmado por estudo citogenético e (ou) molecular, indivíduos com RM de etiologia não esclarecida com estudo citogenético e molecular para a SXF negativo e indivíduos normais. Os dados foram obtidos por avaliação clínica com ênfase na anamnese e nos sinais físicos descritos com maior frequência na SXF em outras populações. A análise dos sinais indicou face alongada, prega plantar, hiperatividade, hiperextensibilidade articular e contato ocular pobre como melhor discriminantes para suspeição da SXF. Dentre os dados antropométricos, aumento significativo do comprimento da orelha em todas as idades e do volume testicular nos indivíduos púberes foram observados. Esses resultados corroboram a importância da observação clínica na investigação da etiologia do RM e serão incluídos em protocolo de avaliação a ser aplicado em nosso serviço, permitindo uma utilização melhor orientada dos exames existentes, em especial o estudo molecular da SXF.

Síndrome do X Frágil - Retardo Mental Ligado ao X - Semiologia