



B0120

TRIAGEM DE REARRANJOS SUBTELOMÉRICOS PELA TÉCNICA DE MLPA EM INDIVÍDUOS COM ATRASO DO DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR OU DEFICIÊNCIA MENTAL DE CAUSA INDETERMINADA

Daiane Rodrigues Barbosa Belgini (Bolsista PIBIC/CNPq), Débora de Paula Michelatto, Carolina R. Lincoln de Carvalho, Tárcis A. P. Vieira, Maricilda Palandi de Mello (Co-orientadora) e Profa. Dra. Antonia Paula Marques de Faria (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Introdução: Descritos em 5% a 7% dos indivíduos com deficiência mental (DM) de causa indeterminada, os rearranjos subteloméricos são vem sendo considerados uma causa importante de DM. Entre as alternativas para investigá-los, destaca-se a técnica denominada *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA). **Objetivo:** Investigar a contribuição de rearranjos subteloméricos entre as causas de DM pela técnica de MLPA. **Métodos:** Selecionados indivíduos de ambos os sexos com atraso neuropsicomotor ou DM sem determinação do diagnóstico etiológico. A técnica de MLPA foi aplicada em amostras de DNA extraídas de leucócitos de sangue periférico, por meio dos *kits* SALSA P036-E1 e P070-A2 HUMAN TELOMERE específicos para a identificação de rearranjos subteloméricos. A separação dos produtos da amplificação foi feita por eletroforese capilar em sequenciador automático (ABI PRISM 310). Para análise dos dados, utilizados programas GeneScan®, Genotyper® e planilhas do Microsoft Excel®. **Resultados:** Detectadas alterações subteloméricas em dois (4%) dos 50 pacientes analisados; um deles apresenta uma deleção 6p e o outro tem um rearranjo complexo envolvendo deleções no braço curto e longo do cromossomo X. O resultado inicial das análises pela sonda SALSA P036-E1 foi confirmado pelo da sonda P070-A2; a deleção 6p foi validada também pela técnica de FISH. **Conclusão:** A técnica de MLPA é uma alternativa rápida e eficiente a ser considerada nas estratégias de investigação diagnóstica da DM.

MLPA - Rearranjos subteloméricos - Deficiência mental