



B0098

**DEFICIÊNCIA MENTAL: AMPLIANDO AS PERSPECTIVAS DE DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO. APLICAÇÃO DA TÉCNICA DE MLPA EM INDIVÍDUOS COM DEFICIÊNCIA MENTAL IDIOPÁTICA**

Daiane Rodrigues Barbosa Belgini (Bolsista FAPESP), Carolina Rodrigues Lincoln de Carvalho, Maricilda Palandi de Mello (Co-orientadora) e Profa. Dra. Antonia Paula Marques de Faria (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A deficiência mental (DM) corresponde a uma das categorias mais amplas de distúrbios, acometendo de 1-3% da população nos países industrializados, enquanto nos países em desenvolvimento estima-se prevalência cerca de três vezes maior. Devido à heterogeneidade de fatores causais associados a essa condição, sua investigação diagnóstica pode ser complexa e 40% dos casos não têm sua origem determinada. Recentemente, foi demonstrado que rearranjos subteloméricos são responsáveis por 5-7% dos casos de DM idiopática. Entre as técnicas mais promissoras para a identificação dessas alterações, está a *Multiplex Ligation dependent Probe Amplification* (MLPA), que possibilita a quantificação relativa, quanto ao número de cópias, de mais de 50 sequências de ácidos nucleicos em um único experimento, sendo capaz de detectar deleções e duplicações de diversos genes, além de mutações de ponto conhecidas. Entre as vantagens do método estão o custo relativamente baixo, simplicidade, rapidez e sensibilidade, justificando a implantação em serviços direcionados para o estudo da etiologia da DM. Assim, o propósito deste trabalho foi estudar os rearranjos subteloméricos em indivíduos com atraso do desenvolvimento neuromotor ou DM idiopática por meio da técnica de MLPA. As alterações foram confirmadas pela mesma técnica e validadas por FISH.

MLPA - Regiões subteoméricas - Deficiência Mental Idiopática