



INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA DE CRIANÇAS COM DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL IDIOPÁTICA PARA SÍNDROME DO X-FRÁGIL POR MEIO DE REAÇÃO EM CADEIA DA POLIMERASE DE TRIAGEM (PCR-T)

Andressa Dalólio Valente¹; Ana Carolina Avelar²; Marcela Funaki dos Reis³; Clarissa Torresan⁴

¹Acadêmica do Curso de Biomedicina, UNICESUMAR, Maringá-PR. Bolsista PIBIC/UniCesumar.

²Acadêmica do Curso de Medicina, UNICESUMAR, Maringá-PR.

³Orientadora, Profa. Dra. do Curso de Biomedicina, UNICESUMAR, Maringá-PR.

⁴Coorientadora, Profa. Dra. do Curso de Medicina, UNICESUMAR, Maringá-PR.

RESUMO: A Síndrome do X-frágil (SFX) é uma doença genética de herança recessiva ligada ao cromossomo X, sendo esta a principal causa de deficiência intelectual herdada com origem exclusivamente genética. A SXF é ocasionada por uma mutação do gene FMR que leva a um distúrbio do neurodesenvolvimento do paciente. Ocorre uma inativação do gene FMR1 que deixa de expressar a proteína FMRP cuja insuficiência leva ao retardo mental e as formas representativas da doença. No entanto, esta síndrome é subdiagnosticada na população pediátrica, o que impede a intervenção precoce e conseqüente melhora no desenvolvimento. As características fenotípicas clinicamente sugestivas são inespecíficas e estão mais presentes na adolescência. Caracterizam-se por aversão ao tato, prega plantar longitudinal, orelhas grandes e/ou proeminentes, face alongada, hábito de morder as mãos e deficiência intelectual, sendo essa última a principal suspeita para investigar a SXF. Dessa forma, o objetivo desta pesquisa é diagnosticar crianças menores de 18 anos com deficiência intelectual idiopática para síndrome do X-frágil por meio da reação em cadeia da polimerase de triagem (PCR-T). Será realizado um estudo transversal de caráter clínico e experimental, em parceria com a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Maringá, Liga Acadêmica de Genética Médica de Maringá-LAGeM, e o Laboratório de Biologia Molecular do Centro Universitário Cesumar – UniCesumar. No qual os pacientes menores de 18 anos com deficiência intelectual idiopática, serão submetidos a coleta de material biológico sanguíneo, seguido de Reação em Cadeia da Polimerase de Triagem (PCR-T). Os resultados da PCR-T serão interpretados em gel de eletroforese. As variáveis estudadas serão analisadas de forma descritiva com tabelas de contagem e frequência. Ao finalizar da pesquisa espera-se fornecer aos familiares ou responsáveis um diagnóstico confirmatório ou de exclusão por meio da emissão de laudos que possibilitarão ao paciente encontrar melhores medidas terapêuticas e, sobretudo o direcionamento para estimulação do potencial intelectual e apoio emocional.

PALAVRAS-CHAVE: Distúrbio no Neurodesenvolvimento; Mutação Genética; Gene FMR1.