

# SÍNDROME DO X FRÁGIL: MUTAÇÃO X FENÓTIPO (APOIO UNIP)

**Aluna:** Rebeca Faustino Salvador

**Orientadora:** Profa Dra. Cintia Milani

**Curso:** Biomedicina

**Campus:** Alphaville

A síndrome do X frágil (SXF) é uma doença ocasionada pelo silenciamento transcricional do gene FMR1 (*Fragile X Mental Retardation type 1*) que causa, principalmente, atraso no desenvolvimento intelectual. Esse comprometimento intelectual é variável, podendo ir desde uma dificuldade de aprendizagem a um retardo mental grave, normalmente acompanhado de atraso na fala. **Objetivo:** Avaliar a presença de fenótipo clínico compatível com a presença da alteração do gene FMR1 em crianças assistidas na Instituição Rainha da Paz e realizar um diagnóstico por exclusão de outras doenças genéticas. **Métodos:** Sete entre cinquenta pacientes triados no aconselhamento genético foram avaliados. Os responsáveis assinaram termo de consentimento livre e esclarecido. Sangue periférico de três doadores sadios foram obtidos para padronização do cariótipo. **Resultados:** Sete pacientes apresentaram características clínicas compatíveis com a presença da SXF. Todos eles apresentam deficiência intelectual, alguns apresentaram problemas auditivos, comportamento irritado e dificuldade de se relacionar com outras pessoas, como fazer amigos na escola. A padronização da técnica do cariótipo mostrou-se dificultosa embora seja considerada uma técnica simples. Diversas modificações no protocolo foram realizadas, a fim de serem obtidas as metáfases com qualidade regular. O cariótipo revelou a presença de seis meninos 46, XY e uma menina 46, XX em onze metáfases analisadas. O bandamento G possibilitaria uma visualização das bandas dos cromossomos para favorecer a visualização de alterações estruturais, incluindo possíveis deleções, contudo, não foi possível sua padronização. Foi possível excluir a presença de alterações numéricas como Síndrome de Down, Turner, Klinefelter

nos casos estudados.