

TRIAGEM PARA SÍNDROME DE X-FRÁGIL EM POPULAÇÃO COM RETARDO MENTAL

FILIPPO VAIRO; CAMILA BITTAR; JULIO CESAR LOGUERCIO LEITE, SANDRA SEGAL; TÊMIS FÉLIX

Introdução: A síndrome do X-frágil é uma das principais causas de retardo mental hereditária. É causada por uma expansão de trinucleotídeos CGG no gene FMR1 no locus FRAXA. Desde o ano 2000, testamos 702 pacientes com retardo mental no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, por análise molecular por PCR de acordo com Fu et al. (1991). **Objetivo:** O objetivo desse estudo é avaliar os dados clínicos de todos os pacientes testados para síndrome do X-frágil. **Materiais e Métodos:** Dos 702 casos, revisamos completamente os dados de 623 meninos sem relação de parentesco (566 FRAXA negativos e 54 FRAXA positivos). **Resultados:** Não houve diferença significativa entre a média das idades dos casos positivos e negativos (10,5 anos x 9,8 anos). Utilizando análise de qui quadrado, não encontramos significância entre os grupos positivo e negativo para os seguintes dados: história familiar de retardo mental (herança não ligada ao X), consangüinidade, microcefalia, fala perseverativa, hiperatividade e crises convulsivas. Os dados clínicos que mostraram diferença significativa para positivos e negativos para X-frágil foram: retardo mental com herança ligada ao X (37% x 16,7%; $p=0,001$); macrocefalia (22,2% x 11,2%; $p=0,01$); face alongada (44,4% x 15,4%; $p<0,001$); orelhas grandes (40,7% x 9,4%; $p<0,001$); orelhas proeminentes (44,4% x 14,5%; $p<0,001$); hiperextensibilidade de articulações (38,9% x 8%; $p<0,001$); macrorquidia (22,2% x 1,8%; $p>0,001$); aversão ao contato visual (13% x 2,7%; $p=0,002$); hand flapping (11,1% x 1,4%; $p=0,001$); calos nas mãos por mordidas (16,7% x 1,6%; $p<0,001$). Utilizando pelo menos duas das características clínicas significantes, fomos capazes de diagnosticar a maioria dos casos positivos (sensibilidade de 66% e especificidade de 81%). Se o paciente apresentou 5 ou mais características clínicas, todos com exceção de caso, tiveram o diagnóstico de X-frágil. **Conclusão:** Esse estudo demonstra a importância dos dados clínicos para triagem de pacientes com retardo mental em nossa população.