

## ESTUDO GENÉTICO DE PACIENTES DA AFECE PORTADORES DE DEFICIÊNCIA MENTAL

Maicá, E.A (IC)\*  
Zanoni, K(IC)\*\*  
Proença, M(IC)\*\*  
Passoni, C(PQ)\*\*  
Pereira-Ferrari, L(PQ)\*\*  
Mikami, L(PQ)\*\*

### INTRODUÇÃO

Compreende-se por deficiência mental qualquer distúrbio, antes dos 18 anos de idade, que leve ao atraso ou desenvolvimento intelectual e cognitivo incompleto de um indivíduo. Indivíduos com deficiência mental nem sempre são diagnosticados, devido a vários graus de deficiência mental que existem. Pessoas com grau de deficiência moderado, na maioria das vezes não apresentam nenhum traço característico aparente. A deficiência mental pode ser causada por fatores ambientais, doenças infecciosas e doenças genéticas. Dentre as principais doenças genéticas que levam ao retardo mental estão a síndrome de Down, em primeiro lugar, seguida da síndrome do X-Frágil, síndrome de Angelman, síndrome de West, síndrome de Prader Willi, síndrome de Klinefelter, Fenilcetonúria Clássica (PKU) e outras doenças causadas por erros inatos do metabolismo.

#### Biografia

\*Faculdades Integradas do Brasil(UNIBRASIL), Curitiba/Pr/ Brasil.  
email:elis\_andrea@hotmail.com

\*\*Faculdades Integradas do Brasil(UNIBRASIL), Curitiba/Pr/ Brasil.

### OBJETIVOS

Este projeto tem como objetivos fazer uma triagem de pacientes da AFECE (Associação Franciscana de Educação ao Cidadão Especial) portadores de deficiência mental sem causa não definida e realizar um estudo genético dos mesmos para verificar possíveis alterações

cromossômicas. Metodologia: A primeira etapa do projeto consistiu em se fazer uma análise dos prontuários, dos alunos da AFECE, para verificar a etiologia e o grau de deficiência mental. Além disso, foi verificado sexo, idade, grau de deficiência mental, presença de outras síndromes. A próxima etapa do projeto consistirá na coleta de sangue e análise cariotípica a ser realizada a partir da cultura de linfócitos. Para pacientes com suspeita da síndrome do X-Frágil será feita análise molecular do gene FMR-1 (gene da síndrome do X-Frágil) por PCR.

## RESULTADOS

Foram analisados 54 prontuários de alunos, dos quais 29 são do sexo feminino e 25 do sexo masculino, com idade variando de 7 a 35 anos. Desses 54 alunos, 18 do sexo feminino possuem diagnósticos e 12 não o possuem, enquanto que no sexo masculino existem 17 alunos com diagnóstico e 8 sem diagnóstico, totalizando 20 alunos sem diagnóstico. Dos alunos com diagnóstico, as causas mais freqüentes de deficiência mental foram: sofrimento fetal agudo, síndrome de West e síndrome de Lennox Gastaut com 5, 4 e 3 casos, respectivamente. Conclusão: Na análise dos prontuários, algumas doenças não ficaram bem esclarecidas, uma vez que vários alunos apresentaram mais de um diagnóstico, pois os prontuários muitas vezes continham opiniões de mais de um profissional da saúde, tornando-se difícil estabelecer a real causa da deficiência mental.