



Investigação do espectro de fenótipos em portadoras da pré-mutação da síndrome do X-frágil



Participantes: Daiane de Andrade, Angelica Francesca Maris e Ingrid Tremel Barbato.

RESUMO

A Síndrome do X-Frágil (SXF) é a forma mais comum de deficiência intelectual herdada. Em 99% dos casos, ela é resultado da expansão (superior a 200 repetições) dos trinucleotídeos CGG (Citosina-Guanina-Guanina) no primeiro éxon do gene *FMR1*, localizado no cromossomo X, região Xq27.3. Na população, o número de repetições CGG apresenta-se polimórfico, variando de 5 a mais de 200 repetições. Indivíduos que apresentam repetições CGG entre 55 e 200 são portadores da pré-mutação, pois no processo de meiose, podem transmitir para a sua prole a mutação completa. A prevalência da pré-mutação é de um pré-mutado para cada 813 homens e uma pré-mutada para cada 259 mulheres. Além da chance de transmissão da SXF para a próxima geração, existem implicações clínicas que se manifestam em pré-mutados, como o FXTAS (Síndrome de Tremor e Ataxia Associado ao X-Frágil) principalmente em homens a partir de 50 anos e a POI (Insuficiência Ovariana Precoce), em mulheres. Mulheres com pré-mutação também podem apresentar outras desordens, como tremor, fibromialgia, depressão e ansiedade. O presente trabalho visa investigar de forma mais aprofundada as características de mulheres portadoras da pré-mutação da SXF e delinear novos fenótipos que caracterizem este grupo, para que estas informações possam ser utilizadas futuramente em testes de triagem na população feminina antes do exame genético. Para reunir tais informações, serão contatadas as portadoras da pré-mutação que realizaram exames no laboratório Neurogene e aplicado a elas um questionário para que as mesmas forneçam informações sobre doenças que apresentam ou apresentaram durante sua vida. Um grupo de mulheres sem casos de X-frágil na família (controles) será utilizado para a comparação estatística da frequência de doenças.

INSTITUIÇÕES: UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
NEUROGENE LABORATÓRIO

CONTATO

Pesquisadora: Daiane de Andrade
e-mail: daiane.a.89@gmail.com

Orientadora: Angelica Francesca Maris
Fone: (48) 3721-9887
e-mail: afmaris@gmail.com

Co-orientadora: Ingrid Tremel Barbato
Telefone: Fone/Fax: (48) 3223-0229
e-mail: labneurogene@yahoo.com.br