

A quem possa interessar:

Um membro de nossa família foi diagnosticado com uma condição chamada Síndrome do X Frágil. Isso significa que outros membros da família podem estar em risco de ser portadores dessa mutação genética e hereditária e/ou ter filhos com Síndrome do X Frágil. Esta carta foi enviada a você junto de uma cartilha, para informar sobre a síndrome e a importância de realizar o exame genético.

A Síndrome do X Frágil – SXF (CID 11 LD55; ORPHA 908) é uma condição hereditária e é a principal causa de deficiência intelectual (DI) e de autismo sintomático. Uma pessoa com a SXF apresenta um conjunto de sintomas relacionados às DIs e também problemas emocionais e comportamentais. Esta síndrome pode ser identificada por um teste genético e o diagnóstico precoce, aliado ao estímulo e tratamento adequados, têm grande influência no prognóstico destas pessoas.

A SXF é uma condição que afeta o neurodesenvolvimento e é causada por uma mutação no gene *FMRI* (fragile X messenger ribonucleoprotein 1), localizado na região Xq27.3 do cromossomo X. A mutação no gene *FMRI* é caracterizada por uma expansão no número de cópias da sequência de nucleotídeos CGG (Citosina-Guanina-Guanina). Esta expansão de cópias CGG causa a inativação do gene, afetando a produção dos níveis normais da proteína FMRP. A falta desta proteína interfere diretamente no desenvolvimento do sistema nervoso, ocasionando o surgimento das características peculiares da SXF. Um indivíduo pode carregar um gene de tamanho normal (05-44 repetições CGG), um gene pré-mutado (55 a 200 repetições CGG) ou um gene com uma mutação completa (acima de 200 repetições CGG). Indivíduos com a mutação completa apresentam a Síndrome do X Frágil.

As mulheres pré-mutadas podem passar para seus filhos o gene não afetado, pré-mutado, ou ainda, pode haver uma expansão para mutação completa tanto para filhos quanto para filhas. Já um homem com a pré-mutação, passará essa pré-mutação para todas as suas filhas, mas nenhum de seus filhos. Isso significa que todas as filhas de portadores do sexo masculino serão portadoras e correm o risco de passar a mutação completa para seus filhos.

Indivíduos portadores de pré-mutação geralmente não são afetados com a Síndrome do X Frágil. No entanto, existem algumas condições de saúde associadas, por exemplo, as mulheres pré-mutadas podem apresentar menopausa precoce, redução da fertilidade e/ou problemas hormonais. Homens pré-mutados (e raramente mulheres) podem desenvolver uma condição neurológica de início tardio (acima de 50 anos) chamada Síndrome de tremor/ataxia associada ao X Frágil (FXTAS), que muitas vezes é diagnosticada erroneamente como doença de Parkinson e/ou Alzheimer. Portanto, mesmo que você não esteja planejando ter filhos ou já os tenha tido, esse teste genético pode ter implicações para sua saúde também.

Existe um teste genético, chamado “PCR para X Frágil” que mede o tamanho do gene, detectando a presença de pré-mutação ou mutação completa. Este teste utiliza uma metodologia extremamente confiável que não apresenta resultados falso-positivos ou falso-negativos.

Uma vez que um membro de nossa família foi identificado como portador dessa condição genética, você e seus filhos (se você tiver algum), também podem carregar esse gene alterado. Portanto, recomenda-se que você e/ou seus filhos entrem em contato com um médico para discutir o histórico familiar e a possibilidade de realizar testes genéticos. Seu médico pode solicitar o exame “PCR para X Frágil”. Se você tiver alguma dúvida, desejar saber mais, entender seus riscos (ou de seu filho) para qualquer uma das condições discutidas aqui, ou ainda realizar seu exame, por favor, sinta-se à vontade para entrar em contato com o **Instituto Buko Kaesemodel (Programa Eu Digo X)** pelo telefone/whatsapp (41) 9 9103-4847, e-mail contato@eudigox.com.br ou pelo site <https://www.eudigox.com.br/>. A leitura da cartilha também é de grande utilidade, pois ela contém muita informação a respeito da síndrome e da transmissão.