

## SÍNDROME DO X-FRÁGIL: A FALTA DE RECONHECIMENTO SOCIAL

**Juliana Escobar Monteiro, Letícia De Moura Silva, Marina Magalhães Santalucia, Daniela Santos Silva, Lara Luzi Silva.**

Colégio Univap Centro- Colégio Antônio Teixeira Fernandes, R. Paraibuna, 75 - Jardim São Dimas, São José dos Campos - SP, 12245-020- São José dos Campos- SP, Brasil, monteirojuliana660@gmail.com, mourasilvaleticia485@gmail.com, ninocasantalucia@gmail.com, danielass@univap.br, lara.luzi@univap.br.

### Resumo

Este artigo aborda uma síndrome pouco vista na mídia, batizada de síndrome do x-frágil, uma condição cromossômica que traz a visão de um cromossomo com as bordas afinadas, por este motivo recebeu o nome dito anteriormente. A síndrome traz dificuldades com o aprendizado, comprometimento intelectual, graus de retardo mental e alguns pequenos traços físicos como orelhas grandes, olhos cansados e face alongada. Seu tratamento é feito com base no grau do paciente, podendo utilizar sessões terapêuticas, o uso de medicamentos e acompanhamento diário. Para o uso certo do tratamento é preciso fazer o diagnóstico com testes moleculares com análise de DNA para confirmar possíveis suspeitas, já que os sintomas são próximos a outros casos clínicos.

**Palavras- chave:** Síndrome. X-frágil .Condição.Gene.

**Curso :**Técnico em Análises Clínicas.

### Introdução

A síndrome do x-frágil (SXF) é a mais frequente síndrome genética causadora de deficiência hereditária mental e uma das formas mais características do espectro autista(MOLINA,2010). A doença proveniente de uma mutação no gene FRM1( fragile x mental retardation 1) , localizado no cromossomo X , é a que se caracteriza através das 3 repetições de nucleotídeos: citosina, guanina e guanina (CCG) (FLEURY,2016). O gene FRM1 é localizado no sítio frágil do cromossomo x ,onde qualquer alteração na região, faz com que esse gene deixe de codificar, em níveis adequados, a proteína FMRP( Fragile X Mental Retardation Protein) essencial para o desenvolvimento entre as células nervosas e a maturação das sinapses (BALLONE 20,15).Esse gene tem uma grande importância para o funcionamento dos neurônios do paciente, porém quando esse está alterado, a proteína não é produzida, resultando assim na síndrome proposta (GENOMA,2021).

A transmissão da SXF( síndrome do x frágil), é adquirida por mulheres portadoras da pré -mutação em um dos seus cromossomos X, podendo transmitir o gene FRM1 normal ou alterado(CARVALHO, 2012). O risco inicial da expansão para a mutação completa ocorre , geralmente, por transmissão materna na ovogênese, durante a mitose pós-zigótica (MCCONKIE-ROSELL *et al.*, 2005). Os casos clínicos afetados pela síndrome sempre serão herdados, não havendo a possibilidade de ocupar o mesmo cromossomo normal para mutação completa , tendo-se obrigatoriamente de passar , em uma geração, por uma mulher portadora da pré-mutação (ROUSSEAU, 1994).

A síndrome apresenta sintomas e sinais muito variados e que não são obrigatórios, o que dificulta ainda mais a definição do quadro clínico (BUKO, 2010). Todavia, o fenótipo da SXF , apresenta outras peculiaridades marcantes, tal como, eficiência intelectual e comportamental, anormalidades físicas ,como por exemplo, rosto comprido, orelhas mais proeminentes, macrocefalia e macroorquidismo, podendo haver ainda , restrição social, ansiedade e dificuldade de manter o contato visual, além de irritabilidade, hiperatividade e movimentos repetitivos(GIOGONZAC, 2011).

O tratamento da Síndrome do X Frágil irá depender da gravidade e estágio que se encontra a síndrome. É possível utilizar a terapia para melhorar, aprofundar e tratar as deficiências de aprendizagem. Entretanto , medicamentos podem ser usados para tratar transtornos de humor e ansiedade como por exemplo, além disso outros métodos são recomendados como: relaxante muscular , antipsicótico e vitaminas, normalmente sempre visionados por um geneticista.

# A era digital e suas implicações sociais: Desafios e contribuições

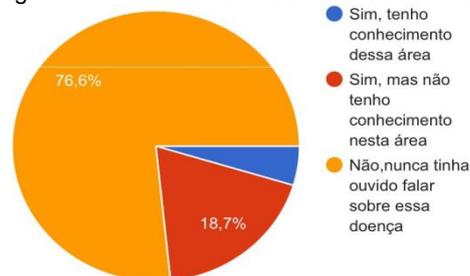
## Metodologia

Entre o final de julho para o início de agosto de 2023, foi realizado um questionário de forma digital pelos autores do artigo, onde contém 5 perguntas que avaliam o perfil essencial do entrevistado e seu conhecimento acerca do tema. Entre as perguntas elaboradas foram escolhidas três para participar do artigo, as respectivas são: 1-“Você conhece a síndrome do x-frágil?”; 2-“Se entrasse em contato com alguém portador da síndrome, você seria capaz de perceber sua condição?”; 3-“Você acha que o reconhecimento popular sobre a síndrome é importante?”. O intuito do formulário foi realizado de um modo que o entrevistado consiga adquirir mais informações sobre o assunto abordado. a pesquisa foi realizada de forma aleatória e voluntária, com participantes não identificados, conforme a Resolução 510/2016, que diz: “pesquisa de opinião pública com participantes não identificados não necessitam de apreciação ética pelo CEP (Comitê de Ética em Pesquisa).

## Resultados

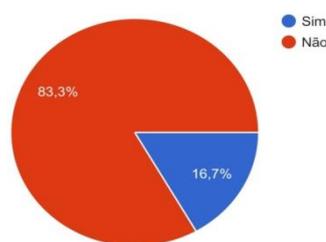
A pesquisa foi constituída por 214 participantes, os quais responderam anonimamente o questionário de perguntas a respeito da temática. A grande maioria não detém de nenhum conhecimento sobre a condição, porém, 98,6% acreditam na importância de passar o conhecimento sobre a síndrome para a sociedade devido a 83,3% relatarem que não saberiam identificar um portador.

Figura 1- “Você conhece a síndrome do x-frágil?”



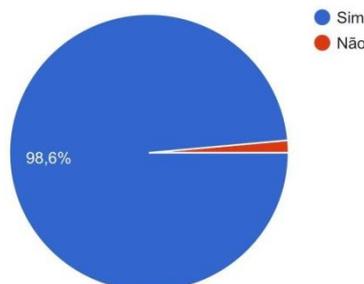
Fonte: As autoras (2023).

Figura 2- “Se entrasse em contato com alguém portador da síndrome, você seria capaz de perceber sua condição?”



Fonte: As autoras (2023).

Figura 3- “Você acha que o reconhecimento popular sobre a síndrome é importante?”



Fonte: As autoras (2023).

# A era digital e suas implicações sociais: Desafios e contribuições

## Discussão

Este artigo não possui uma discussão calorosa, devido ao fato de que todas as informações coletadas estarem em convergência de opinião, tendo assim, fatos harmônicos e diretos sobre o assunto em pauta. A síndrome do x-frágil deve ser mais reconhecida pela sociedade atual, já que os estigmas relacionados às condições mentais vem sendo quebrados. Outro ponto para ser pautado, é que, a síndrome precisa ter mais lugar na mídia e visão dos doutores, para que assim, os tratamentos se tornem mais eficazes e os diagnósticos mais acessíveis para trazer ajuda e apoio aos portadores e aos familiares, proporcionando uma melhor qualidade de vida para todos.

## Conclusão

Conclui-se a partir dos dados coletados e pesquisas feitas que a síndrome do x-frágil deve receber maior atenção decorrente a sua seriedade e complexidade única e os portadores dessa condição genética devem ser vistos pela sociedade e respeitados dentro de seu espectro.

## Referências

BALLONE, - **síndrome do X frágil: relato de caso**, 2007. Disponível em <<http://www.saude.mt.gov.br/upload/documento/139/sindrome-do-x-fragil-relato-de-caso-%5B139-240211-SES-MT%5D.pdf>> . Acesso em 20 de maio de 2023.

BUKO, Orlando.- **Síndrome- do- x-frágil/como- reconhecer**, 2010. Disponível em <<https://www.eudigox.com.br/sindrome-do-x-fragil/como-reconhecer/>> Acesso em 17 de maio de 2023.

FLEURY. **Manual- de -doenças/síndrome- do- x-frágil**, 2016. Disponível em: <<https://www.fleury.com.br/manual-de-doencas/sindrome-do-x-fragil#:~:text=A%20s%C3%ADndrome%20do%20X%20fr%C3%A1gil%20resulta%20de%20uma%20muta%C3%A7%C3%A3o%20em,que%20s%C3%A3o%20componentes%20do%20DNA.>>> Acesso em 15 de maio de 2023.

GENOMA. **FMR1- Síndrome do X-Frágil**, 2021. Disponível em: <<https://genomic.com.br/portal/x-fragil/>> . Acesso em 18 de maio de 2023.

GIOGONZAC, **Avanços Tecnológicos e Variabilidade Genética da expansão de Trinucleotídeos na Região Promotora do Gene FMR1**, 2011. Disponível em: <[https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwieouGYhNGAAxVOpZUCHXwaA\\_0QFnoECBUQAQ&url=https%3A%2F%2Frepositorio.bc.ufg.br%2Ftede%2Fbitstream%2Ftede%2F6737%2F5%2FTese%2520-%2520Marc%2520Alexandre%2520Duarte%2520Gigonzac%2520-%25202016.pdf&usg=AOvVaw0oNlcm6Fxfv5Cy8462YtyAi&opi=89978449](https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwieouGYhNGAAxVOpZUCHXwaA_0QFnoECBUQAQ&url=https%3A%2F%2Frepositorio.bc.ufg.br%2Ftede%2Fbitstream%2Ftede%2F6737%2F5%2FTese%2520-%2520Marc%2520Alexandre%2520Duarte%2520Gigonzac%2520-%25202016.pdf&usg=AOvVaw0oNlcm6Fxfv5Cy8462YtyAi&opi=89978449)> . Acesso em 21 de maio de 2023.

FRANCO, **Síndrome do x-frágil pessoas, contextos e percursos**, 1994. Disponível em: <[https://dspace.uevora.pt/rdpc/bitstream/10174/9926/1/livro\\_sxf.pdf](https://dspace.uevora.pt/rdpc/bitstream/10174/9926/1/livro_sxf.pdf)> . Acesso em 21 de maio de 2023.

MOLINA, R.B, **síndrome do x frágil**, 2010. Disponível em <[https://segcd.org/wp-content/uploads/2017/03/sindrome\\_de\\_x\\_fragil.pdf](https://segcd.org/wp-content/uploads/2017/03/sindrome_de_x_fragil.pdf)>. Acesso em 15 de maio de 2023.

ROSSEAU, **Síndrome do x-frágil pessoas, contextos e percursos**, 1994. Disponível em: <[HTTPS://dspace.uevora.pt/rdpc/bitstream/10174/9926/1/livro\\_sxf.pdf](HTTPS://dspace.uevora.pt/rdpc/bitstream/10174/9926/1/livro_sxf.pdf)> . Acesso em 21 de maio de 2023.

# A era digital e suas implicações sociais: Desafios e contribuições

## Agradecimentos

Gostaríamos de expressar profunda gratidão aos nossos familiares, amigos, professores e a instituição escolar por todo o apoio e incentivo. Sem a orientação e apoio de vocês, este trabalho não teria sido possível. Cada um de vocês desempenhou um papel essencial no nosso crescimento acadêmico. Obrigada por fazerem parte desse importante capítulo de nossas vidas.