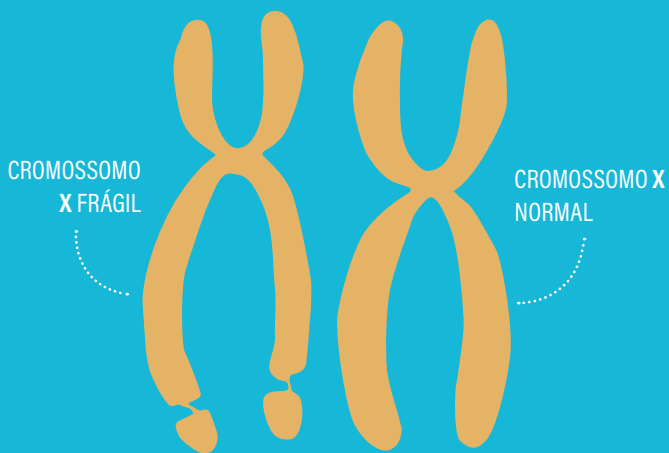


O que é Síndrome do X Frágil (SXF)?

A síndrome do X Frágil é a forma mais frequente de deficiência intelectual causada por alteração de um gene. Entre as pessoas com deficiência intelectual, cerca de 2,5% dos homens e 1% das mulheres têm SXF.

A SXF é causada por uma alteração no gene *FMR1*, que está localizado no cromossomo X. Os cromossomos são as estruturas das células que contêm o material genético (ver folheto 2 “O nosso material genético”).

O gene *FMR1* tem a informação para a produção de uma proteína importante para o funcionamento dos neurônios. Quando o gene *FRM1* está alterado e a proteína não é produzida, a consequência é a SXF.



A **SXF** recebeu essa denominação, porque o cromossomo X das pessoas com a doença apresenta uma falha – um sítio frágil, que é observado na análise dos cromossomos, após suas células se multiplicarem em meio de cultivo especial.

O gene *FMR1* está localizado no segmento do cromossomo X em que se observa esse sítio frágil.

Aconselhamento genético

Durante as seções, o geneticista vai:

- Analisar os exames médicos e obter informações sobre a saúde do paciente e verificar a existência de pessoas da família que tenham a doença;
- Analisar os exames genéticos e
 1. se identificar alteração genética, vai avaliar a chance de ser transmitida aos descendentes;
 2. se os testes não indicarem uma alteração conhecida, vai conversar com a família sobre a possibilidade de novos testes para buscar alguma alteração.
- Fornecer mais informações ao paciente e ao médico que cuidará do paciente.

O que fazer em caso de dúvidas?

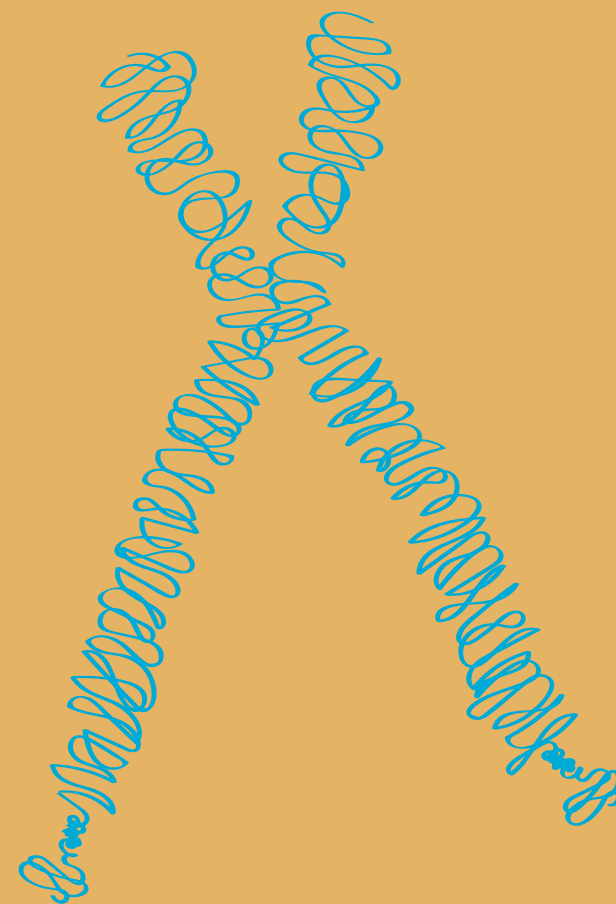
É muito comum que algumas dúvidas apareçam somente depois da consulta com o geneticista, quando você for discutir as informações com seu médico, com sua família ou mesmo pensando sozinho sobre o que foi conversado. Você pode entrar novamente em contato com o serviço para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.



ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO SITE DO CENTRO DE PESQUISA SOBRE O GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: GENOMA.IB.USP.BR

10

SÍNDROME DO X FRÁGIL



Apoio:



Como a SXF é causada e herdada?

A causa da SXF é uma alteração no gene *FMR1*, que impede seu funcionamento. Como o gene *FMR1* está localizado no cromossomo X, a alteração sempre se manifesta nos homens, pois eles têm apenas um cromossomo X (são XY). Já nas mulheres, a alteração pode não se manifestar devido à presença de outro cromossomo X (são XX).

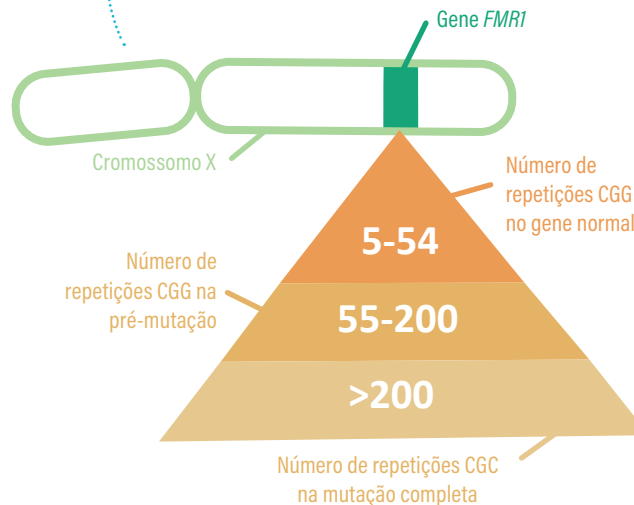
1 Cada célula possui 46 cromossomos, cada um deles formado por uma molécula de DNA.

2 O DNA é uma longa molécula com forma de uma dupla hélice, como uma escada em espiral. Os degraus da escada são formados por compostos denominados bases. São 4 os tipos de bases: Adenina (A), Timina (T), Guanina (G) e Citosina (C).

3 No DNA estão codificadas informações para a produção de proteínas, moléculas importantes para o funcionamento da célula. Essas informações estão em trechos do DNA chamados genes.

4 Nos genes, a ordem das bases A, T, C, G especifica a informação para a produção de proteínas.

5 Cada gene possui uma região reguladora, que controla seu funcionamento. O gene *FMR1* normal tem até 54 trincas CGG nessa região. Dependendo do número aumentado dessas trincas, o gene alterado pode ser uma pré-mutação ou uma mutação completa.



O gene *FMR1* pré-mutado difere do gene normal, porque o número de trincas CGG aumenta quando a pessoa transmite esse gene alterado para suas crianças. As crianças podem herdar o gene ainda pré-mutado ou com mutação completa.

A expansão de pré-mutação para mutação completa só ocorre quando é a mãe quem possui a pré-mutação.

Uma mulher que possui mutação completa pode transmiti-la para suas crianças.

Assim, o gene *FMR1* alterado que causa a SXF é sempre herdado via materna.

Como é o teste genético para diagnosticar a SXF?

O teste genético para o diagnóstico da SXF analisa o gene *FMR1*. Para isso é preciso obter o DNA que está nas células da pessoa, o que pode ser feito a partir de uma amostra de sangue.

O teste identifica a mutação completa e a pré-mutação do gene *FMR1*. Permite o diagnóstico da SXF e a identificação das pessoas da família que têm risco de vir a ter crianças com a SXF.

6 Quando o gene *FMR1* tem mutação completa, a proteína importante para o funcionamento dos neurônios não é produzida e a pessoa tem SXF. Quando o gene *FMR1* é normal ou tem pré-mutação, a proteína é produzida e a pessoa não tem SXF.