

MAPEAMENTO DA SÍNDROME DO X FRÁGIL EM SANTOS E REGIÃO

Thawany Aparecida Paola Gonçalves da Guia, Frederico Kauffmann Barbosa

Área Temática: Biomedicina

RESUMO

A Síndrome do X Frágil é uma síndrome cromossômica que afeta ambos os sexos, afetando, principalmente, a parte intelectual do indivíduo. As pessoas afetadas pela síndrome do x frágil gozam de boa saúde e sua aparência é normal como de uma pessoa não afetada pela síndrome. Algumas características físicas podem ser reparadas apenas na puberdade, principalmente nos meninos afetados. O atraso no desenvolvimento é a característica dominante nesta síndrome, sendo o comportamento intelectual variado entre dificuldade de aprendizagem até retardo mental grave. Sendo essa síndrome cromossômica, seus cromossomos afetados é o cromossomo sexual X. Tudo indica que durante a formação do mesmo ocorre um erro no gene FRM-1 que fica localizado em Xq27.3. Tal mutação faz com que a sequência CGG seja repetida mais de 200 vezes o que leva o indivíduo a ser classificado como mutação completa. Resultando na produção incorreta ou nula da proteína FRM, proteína está que relacionada à maturação da sinapse. 6000 casos em mulheres. Esta síndrome tem uma prevalência de 1/4000 casos em homens e 1/6000 casos em mulheres.

Palavras-chave: X frágil, Síndrome, Mapeamento.