

## Você já ouviu falar em Síndrome do X-Frágil?

Identificada, principalmente, a partir da observação de pais e educadores junto ao comportamento de crianças no período de desenvolvimento, a desconhecida **Síndrome do X-Frágil** é comumente confundida com a Síndrome da Hiperatividade (ADHD), o que compromete os resultados de um tratamento eficaz. Conheça mais sobre o assunto com a abordagem da citogeneticista, especialista em biologia molecular, **Ingrid Tremel Barbato**.

### Síndrome do X-Frágil é:

A condição hereditária com retardo mental (de leve a severo) mais comum dentro das doenças genéticas estudadas e está presente no cromossomo "X". Indivíduos por ela afetados apresentam desde um QI normal até um distúrbio severo de desenvolvimento, o que inclui o autismo. É associado a um conjunto de sintomas físicos e comportamentais que muitas vezes não são comuns entre todos os pacientes. Meninos possuem maior comprometimento intelectual e físico; já para as meninas, muitas vezes, a síndrome passa despercebida durante anos. Apesar das características se evidenciarem na puberdade, os sintomas físicos por ela apresentados, são bastante heterogêneos e variam de acordo com a idade. Daí uma das principais razões para a dificuldade de um diagnóstico clínico preciso.



**INCIDÊNCIA**  
1 em 1.500  
meninos são afetados  
1 em 2.500  
meninas são afetadas  
1 em 300  
mulheres são portadoras  
deste gene

### Características comuns para suspeitar

**Físicas:** orelhas grandes ou proeminentes, faces longas, testa e queixo proeminentes, testículos grandes, palato alto, prolapso da válvula mitral ou problemas oculares.

**Comportamentais:** problemas atencionais (conhecidos como Doença de Déficit de Atenção) e Hiperatividade (ADHD) são comuns na Síndrome do X-Frágil (90% apresentam). Distúrbio do desenvolvimento e de aprendizado, retardo mental, características de autismo-like (morder as mãos, maneirismos das mãos, pobre contato no olhar), timidez, ansiedade social, tagarela, repetitivo no falar e dificuldades para as mudanças de hábitos. Normalmente, as meninas afetadas apresentam timidez e os meninos, hiperatividade. Esses sintomas e sinais físicos podem aparecer na fase de desenvolvimento (cinco anos).

**Genética:** história familiar com retardo mental e distúrbio de aprendizado são fatores fundamentais para se suspeitar da síndrome..

### Dificuldades para o diagnóstico adequado

Muitos pediatras levantam suspeitas em torno do X-frágil apenas junto a crianças com seus clássicos sintomas, como retardo mental e evidências físicas acentuadas (fotos site [www.neurogene.floripa.com.br](http://www.neurogene.floripa.com.br)). Em alguns casos, é comum que a criança seja tratada como hiperativa, o que impede uma resposta ao tratamento. Diferente do X-frágil, a hiperatividade não é uma síndrome de fundo genético. Normalmente, as condições do ambiente em que a criança é criada a levam ao desenvolvimento da ADHD.



### Testes para fazer o diagnóstico

No início do mês de abril, a Dra. Ingrid após participar de um grupo de pesquisa da Universidade da Califórnia em Davis, trouxe para o Brasil o teste da proteína (FMRP), para a ampliação do diagnóstico em SXF, disponível no laboratório Neurogene. Além deste, outros testes são eficazes na identificação segura da síndrome como o PCR e Southern Blot. O Cariótipo é muito pouco já que somente 60% dos meninos com retardo mental é que são detectados. Confira outros detalhes no site [www.neurogene.floripa.com.br](http://www.neurogene.floripa.com.br).

### Tratamento e intervenção

Até este momento não existe a cura para a Síndrome do X-Frágil, mas intervenções importantes através de medicações são administradas pelo médico especialista. Ansiedade, timidez social e agressividade, hiperatividade, distúrbio atencional poderão ser amenizadas com medicações corretas. Somada à intervenção escolar, este tratamento minimiza problemas sérios que interferem no relacionamento com família, escola e outros ambientes.

### Projeto

Pensando na identificação de crianças de Santa Catarina afetadas por essa Síndrome, a Dra. Ingrid criou no ano passado um projeto com cerca de 150 escolas da Grande Florianópolis. Palestras para educadores, questionários, encaminhamentos para testes e acompanhamentos junto à coordenação pedagógica das escolas são componentes da proposta. Muitas vezes, essas crianças têm enorme dificuldade com a Matemática e, para que apresentem evoluções em seu quadro, precisam de aulas especiais nesta disciplina. Além disso, não devem estudar em instituições diferenciadas e nem sofrer repetência. Ações que impedem qualquer espécie de exclusão são fundamentais para o desenvolvimento dessas crianças.

