I Ciclo de Palestras de Genética Médica

Síndrome do X frágil

Autor(res)

Erick Kenji Nishio
Ana Flávia Jachstet De Lima
Mirian Milan Klem
Giovana De Oliveira Tavares
Wilson Kaleb

Categoria do Trabalho

1

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA

Resumo

A DOENÇA DO X FRÁGIL
A síndrome do x frágil é uma doença causada por uma mutação que ocorre no gene FMR1 localizado no cromossomo X. Essa síndrome afeta o desenvolvimento do cérebro e por isso é uma das causas mais comuns de deficiências intelectuais e transtornos comportamentais por hereditariedade, cerca de 80% dos casos são homens e apenas 30% mulheres.
Os sintomas variam, mas geralmente são atraso no desenvolvimento da fala, problemas de aprendizagem, características faciais, dificuldades comportamentais entre outras. A síndrome não tem cura, mas o tratamento com terapias especificas e medicamentos ajudam a melhorar consideravelmente a qualidade de vida.