



# Síndrome X-Frágil



Trabalho realizado por :

André Godinho N°3

Francisco Anjos N°9

José Tomé N°24

# Introdução

Neste trabalho iremos falar um pouco de um síndrome, que por muito abrangente, ainda é desconhecido por muitos.

A Síndrome X-Frágil é uma das causas mais comuns de déficit de atenção.

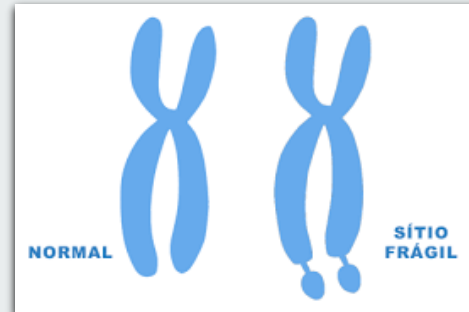


---

## O que é?

A síndrome X-Frágil é uma doença genética monogênica que afeta o portador a nível cognitivo e comportamental, sendo crónica e não tendo ainda sido descoberto tratamento.

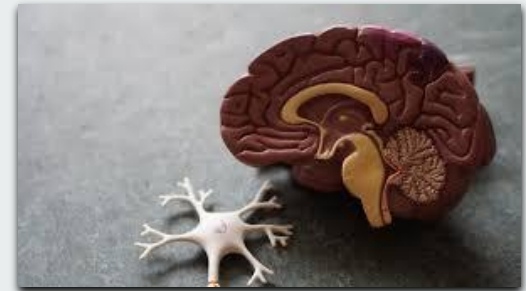
É ainda a causa hereditária mais comum para o défice de aprendizagem.



---

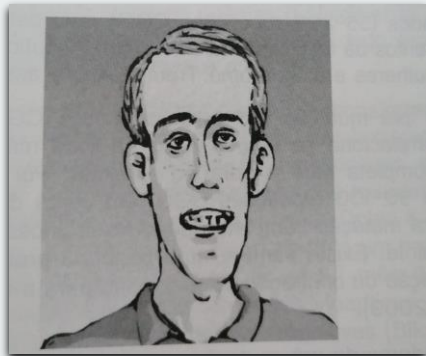
# Como afeta o seu portador ?

Esta síndrome afeta o seu portador de diferentes maneiras, tanto físicas como comportamentais.



# Características físicas

Estas crianças têm algumas diferenças em relação às demais. Sendo estas o pé plano, as orelhas maiores e mais salientes, face mais alongada, a mandíbula mais alongada, a face mais estreita, entre outras.



---

## Características comportamentais

Assim como têm alterações físicas, estas crianças têm também algumas diferenças no que toca ao seu comportamento. Sendo estas, o facto de estarem sempre a agitar as mãos, morder muito as mesmas, ansiedade social, timidez excessiva entre muitas outras coisas.



---

# Que outros problemas se podem desenvolver ao longo da vida?

Estas crianças podem vir a desenvolver outras doenças devido a este síndrome sendo, por exemplo, a epilepsia.



---

# Algumas variações

Existem algumas alterações dentro da doença, sendo uma delas o X-frágil K.

Uma alteração que afeta um pouco mais o portador agravando as suas características.





---

# Como afeta as pessoas ao seu redor?

Este tipo de doenças não afetam apenas o portador mas também como a sua família, tendo de dinamizar toda a sua vida à volta da mesma.

Tudo muda na rotina dessas pessoas.

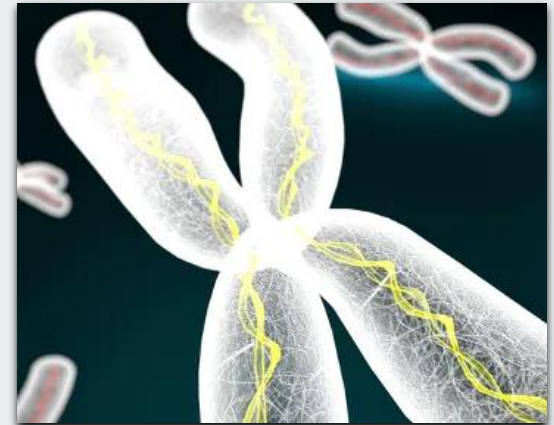


---

# Prevenção e identificação precoce

Desde cedo que existe uma grande importância de aconselhamento médico.

Todas as famílias portadoras da pré mutação ou da completa necessitam e têm direito a um acompanhamento.



---

# Diagnóstico

O diagnóstico do X-Frágil é muito semelhante ao do autismo.

O cromossoma responsável pela proteína “desliga” criando CGG que inibe a capacidade de raciocínio.



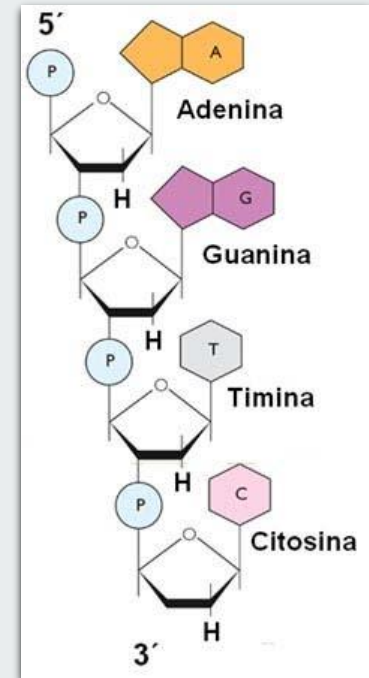
# Implicações do cromossoma

As repetições das base azotadas dentro de cada cromossoma é o que vai definir se a pessoa nasce, ou não, com o síndrome do X frágil

Uma pessoa comum <54 repetições de CGG

Pré mutação 54-200 repetições de CGG

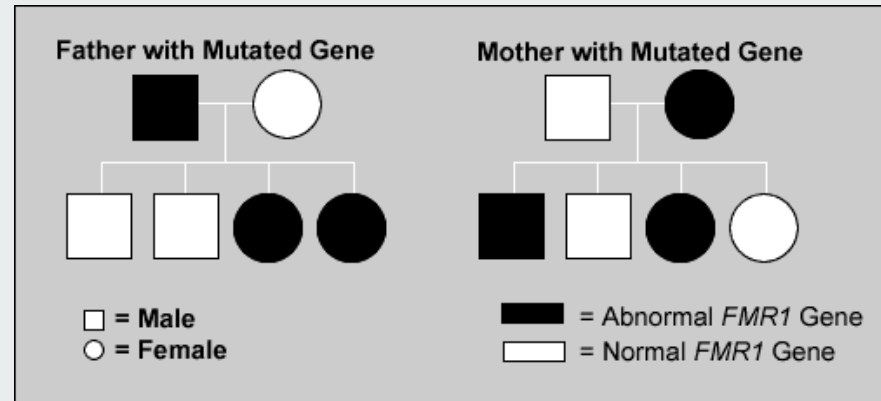
Uma pessoa portadora do síndrome >200



# Diferenças de portadores.

Quando a transmissão é feita por parte do pai apenas os bebês do sexo feminino são afetados.

Porém quando a transmissão é feita por parte da mãe ambos os sexos podem ser afetados, tendo 50% de probabilidade do bebê nascer ou não com a síndrome do X-frágil





# Bibliografia

<https://www.apsxf.org>

*Síndrome de X frágil- pessoas, contextos & percursos de Vítor Franco*



# Síndrome X-Frágil



Trabalho realizado por :

André Godinho N°3

Francisco Anjos N°9

José Tomé N°24