

# **síndrome do x frágil**

peessoas, contextos & percursos

Vítor Franco  
(Organizador)

Prefácio de  
Donald Bailey

# **síndrome do x frágil**

peessoas, contextos & percursos



**Reitor**

Zaki Akel Sobrinho

**Vice-Reitor**

Rogério Andrade Mulinari

**Pró-Reitora de Extensão e Cultura**

Deise Cristina de Lima Picanço

**Diretor da Editora UFPR**

Gilberto de Castro

**Vice-Diretora da Editora UFPR**

Suzete de Paula Bornatto

**Conselho Editorial**

Andre de Macedo Duarte

Anna Beatriz da Silveira Paula

Cristina Gonçalves de Mendonça

Edison Luiz Almeida Tizzot

Elsi do Rocio Cardoso Alano

Everton Passos

Ida Chapaval Pimentel

Lauro Brito de Almeida

Marcia Santos de Menezes

Maria Auxiliadora M. dos Santos Schmidt

Maria Cristina Borba Braga

Naotake Fukushima

Sergio Luiz Meister Berleze

Sergio Said Staut Junior

# **síndrome do x frágil**

peessoas, contextos & percursos

**Vítor Franco**  
(Organizador)

© Vitor Franco (Org.)  
*síndrome de x frágil: pessoas, contextos & percursos*  
Edições Aloendro, Évora, 2013

# **síndrome do x frágil** pessoas, contextos & percursos

**Coordenação editorial**  
Daniele Soares Carneiro

**Revisão**  
dos Autores

**Projeto gráfico e capa**  
D'Arcy Albuquerque

**Adaptação para o português do Brasil**  
Rui Fernando Pilotto

Série Pesquisa, n. 249

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ. SISTEMA DE BIBLIOTECAS.  
BIBLIOTECA CENTRAL. COORDENAÇÃO DE PROCESSOS TÉCNICOS.

---

S616 Síndrome do x frágil : pessoas, contextos & percursos / Vitor Franco,  
organizador. - Curitiba : Ed. UFPR, 2014.  
189 p. : il. ; 22 cm. - (Série pesquisa ; n. 249).

Inclui bibliografias.

ISBN 978-85-65888-81-3

1. Deficiência mental. 2. Cromossomos humanos - Anomalias. 3.  
Genética. I. Franco, Vitor. II. Título. III. Série.

CDD: 616.858841

---

Arthur Leitis Junior - CRB 9/1548

ISBN 978-85-65888-81-3

Ref. 757

**Direitos desta edição reservados à**

**Editora UFPR**

Rua João Negrão, 280, 2.º andar - Centro  
Caixa Postal 17309

Tel.: (41) 3360-7489 / Fax: (41) 3360-7486

80010-200 - Curitiba - Paraná - Brasil

[www.editora.ufpr.br](http://www.editora.ufpr.br)

[editora@ufpr.br](mailto:editora@ufpr.br)

**2014**

# Sumário

<b>Apresentação à edição brasileira.....</b>	<b>7</b>
<i>Rui Fernando Pilotto</i>	
<b>Apresentação .....</b>	<b>9</b>
<i>Vítor Franco</i>	
<b>Prefácio.....</b>	<b>13</b>
Síndrome do X Frágil: passado, presente e futuro	
<i>Donald Bailey</i>	
<b>PARTE 1. ABORDAGEM GENÉTICA E CLÍNICA DA SÍNDROME.....</b>	<b>21</b>
1. Perturbações do Espectro X Frágil: aspectos clínicos.....	23
<i>Márcia Pinho Martins</i>	
2. O diagnóstico molecular da síndrome do X Frágil, fatores genéticos e hereditariedade.....	43
<i>Paula Jorge</i>	
<b>PARTE 2. A VIDA DAS CRIANÇAS E FAMÍLIAS COM SXF .....</b>	<b>59</b>
3. Percursos inclusivos das crianças e famílias portadoras da SXF .....	61
<i>Vítor Franco</i>	
<i>Ana Bertão</i>	
<i>Ana Apolónio</i>	
<i>Heldemerina Pires</i>	
<i>Madalena Melo</i>	
<i>Graça Santos</i>	
<i>Carlos Albuquerque</i>	
<i>Fátima Ferreira</i>	
<i>Mariana Cunha</i>	
<i>Carla Carmona</i>	
<b>PARTE 3. TRABALHO E INTERVENÇÃO COM PESSOAS COM SXF.....</b>	<b>143</b>
4. Intervenção Precoce na síndrome do X Frágil.....	145
<i>Ana Apolónio</i>	
<i>Vítor Franco</i>	
5. Incluir a síndrome do X Frágil no 1º CEB: construção de uma proposta didática.....	151
<i>Tânia Costa</i>	
6. As novas tecnologias como promotoras da inclusão social.....	165
<i>Ana Costa</i>	
<i>Sílvia Reis</i>	
7. Musicoterapia e síndrome do X Frágil.....	183
<i>Susana Gutiérrez Jiménez</i>	
<i>Vítor Franco</i>	

## Apresentação à edição brasileira

Rui Fernando Pilotto<sup>1</sup>

É com muita satisfação que faço essa breve apresentação sobre a presente obra “Síndrome do X Frágil – pessoas, contextos & percursos”, lembrando como foi o início do vínculo entre a Universidade de Évora e a nossa Universidade Federal do Paraná, através do Professor Vítor Franco.

Em março de 2013 o Professor Vítor Franco veio a Curitiba *ministrar* um curso de extensão universitária denominado “Intervenção Precoce no Desenvolvimento Infantil”, na área da Psicopatologia do Desenvolvimento, sendo naquela oportunidade coordenado pelas Professoras Norma Ferrarini e Miriam Pan. Assim, foi através desse evento que ficou consolidado o convênio entre o Departamento de Psicologia da UFPR e a Universidade de Évora, Portugal. Nesse período, outros professores como Maria de Fátima Minetto, Maria Augusta Bolsanello, Lidia Natalia Dobrianskyj Weber, Liana Steffens, dentre outros, tiveram a grande oportunidade de conhecê-lo, trabalhar em conjunto e trocar ideias sobre projetos de pesquisa em nível de pós-graduação.

A proposta inovadora do curso despertou muito interesse, pela ênfase no trabalho com as famílias e com a comunidade, e pelo seu caráter interdisciplinar. O cuidado das crianças com perturbações do desenvolvimento ou em situação de grave risco é uma das prioridades dos serviços sociais, educativos e de saúde. Esses cuidados estão atualmente sob responsabilidade das unidades de atendimento precoce, em sua grande maioria situadas nas APAES e financiadas pelo convênio estabelecido entre tais associações e o SUS e a Secretaria Estadual de Educação do Estado do Paraná.

Como participante do curso, em um dado momento durante o intervalo para um cafezinho, me dirigi ao Professor Vítor Franco para comentar sobre uma questão que ele havia falado sobre a síndrome do X Frágil,

1 Professor Associado IV do Departamento de Genética da Universidade Federal do Paraná; Mestre (UFPR) e Doutor (UNICAMP) em Genética; Especialista em Genética Médica pelo Conselho Federal de Medicina e Sociedade Brasileira de Genética Médica; Coordenador Nacional de Prevenção e Saúde da Federação Nacional das Apaes – FENAPAEs (voluntário).

## Prefácio

# SÍNDROME DO X FRÁGIL: PASSADO, PRESENTE E FUTURO

**Donald Bailey**

Comemorou-se há pouco o 50º aniversário da descrição, por Martin e Bell (1963), das características marcantes de um transtorno que viria a ser conhecido como síndrome do X Frágil (SXF). Onze pessoas da mesma família, todas do sexo masculino, tinham em comum um conjunto de sintomas, incluindo deficiência intelectual, características físicas específicas e alterações de comportamento. Designado, nessa altura, como síndrome de Martin-Bell, esse transtorno era obviamente herdado, mas de uma forma que não era, então, compreendida, e, por isso, foi descrito apenas como uma “linhagem de deficiência mental”. Cerca de 30 anos depois, os cientistas descobriram que a SXF é causada por uma “mutação” ou alteração num único gene, conhecido do FMR1. Segmentos de tripletos de DNA, conhecidos como repetições CGG, expandiram-se, dos normais 28 ou 29 para mais de 200, nos indivíduos com SXF, desligando a produção de uma proteína (FMRP) conhecida como importante para o normal desenvolvimento do cérebro. Além disso, descobriu-se que a SXF é transmitida através de progenitores portadores que também têm um número mais elevado de repetições CGG, no intervalo de 55-199. Nesses portadores, a transmissão do gene FMR1 é instável, de modo que os filhos de portadores têm habitualmente mais repetições CGG que os seus pais.

Nos últimos 20 anos, centenas de estudos têm investigado os mecanismos subjacentes e as vias interrompidas pela SXF (normalmente através da pesquisa com animais) e caracterizaram vários aspectos do fenótipo clínico associado com as expansões do gene FMR1. Três entusiasmantes áreas de investigação caracterizam atualmente o interesse pela SXF: (1) novas possibilidades de tratamento e ensaios clínicos; (2) nova compreensão das implicações de ser portador; e (3) alternativas para o rastreamento e identificação precoces.