**Padrão do plano de fundo

Descrição gerada automaticamente**

**RELAÇÃO ENTRE A SÍNDROME DO X FRÁGIL E O TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA**

**INTRODUÇÃO:** O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um distúrbio de desenvolvimento comportamental, com múltiplas etiologias e graus variados. Considera-se, ainda, que seja um dos transtornos psiquiátricos que mais possui base genética evidente. Já a Síndrome do X Frágil (SXF) é caracterizada por uma alteração genética no gene *Fragile X Messenger Ribonucleoprotein 1* (FRM1), localizado no cromossomo X, sendo a causa mais comum de deficiência intelectual hereditária. A SXF é considerada a principal causa monogênica para o desenvolvimento do TEA, visto que 60% dos pacientes que apresentam comportamentos autistas são portadores da SXF. **OBJETIVO**: Descrever a relação existente entre a Síndrome do X Frágil e o Transtorno do Espectro Autista. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, composta por 11 artigos extraídos das plataformas: Biblioteca Virtual em Saúde, Literatura Latino-Americana em ciências da saúde (LILACS) e *Scientific Electronic Library Online* (SCIELO), utilizando os descritores “Síndrome do Cromossomo X Frágil” “Transtorno do Espectro Autista” e “Genética”. Inclui-se estudos na língua inglesa e portuguesa, realizados nos últimos dez anos. **RESULTADOS:** A SXF possui características fenotípicas diversas e constitui em um grupo heterogêneo de sintomas com base genética. Além disso, é mais recorrente no sexo masculino, já que está relacionada ao cromossomo X dominante. Sabe-se que muitos casos não são diagnosticados, pois os sintomas são confundidos com os do TEA. Nesse sentido, percebe-se sobreposição de sinais clínicos, como movimentos estereotipados, ausência de contato visual, dificuldade de verbalização e de interação social. Isso, por sua vez, deve-se à trajetória de desenvolvimento comportamental e neurológica atípica ocorrida em ambos. Logo, admite-se que, devido à confusão diagnóstica, muitos casos de SXF não são detectados corretamente. Sendo assim, é indispensável conhecer os aspectos clínicos envolvidos nessa síndrome pouco conhecida, para que os pacientes obtenham diagnóstico correto, proporcionando melhoria na qualidade de vida. Por fim, estudos demonstram que, pela alta taxa de mutações do gene, testes genéticos devem fazer parte da investigação rotineira em pacientes com TEA, permitindo, assim, identificar outras síndromes genéticas, como a SXF. **CONCLUSÃO:** Portanto, é notória a relação existente entre o TEA e a SXF, contudo ficou evidente por meio deste trabalho que ainda faltam estudos que caracterizem melhor essas alterações genéticas, possibilitando delimitar os aspectos fenotípicos compartilhados por ambas, para que haja diagnósticos concretos. Ademais, faz-se necessário que os profissionais de saúde reconheçam a importância dos testes genéticos, haja vista que estes propiciam a identificação de síndromes genéticas pouco conhecidas e de difícil diagnóstico.

**Palavras-chaves**: Síndrome do Cromossomo X Frágil; Transtorno do Espectro Autista; Genética.