



Instituto  
Buko  
Kaesemodel

O Instituto Buko Kaesemodel tem alcance nacional, promovendo, através de seu Programa Eu Digo X, atividades de apoio e auxílio nos processos de difusão de informações, diagnóstico, rastreamento, educação e de cuidados, bem como apoio à pesquisas científicas a respeito da Síndrome do X Frágil, Autismo Sindrômico e de melhoramentos nos tratamentos atuais.



Apoio ao  
diagnóstico



Suporte  
familiar



Ensino e  
conscientização pública



Pesquisas  
científicas

## MISSÃO

Promover a garantia do direito à saúde para pessoas com a Síndrome do X Frágil e Autismo Sindrômico, através do acesso ao diagnóstico, assistência, ensino e pesquisa que contribuam para a inclusão e qualidade de vida destas pessoas e seus familiares.

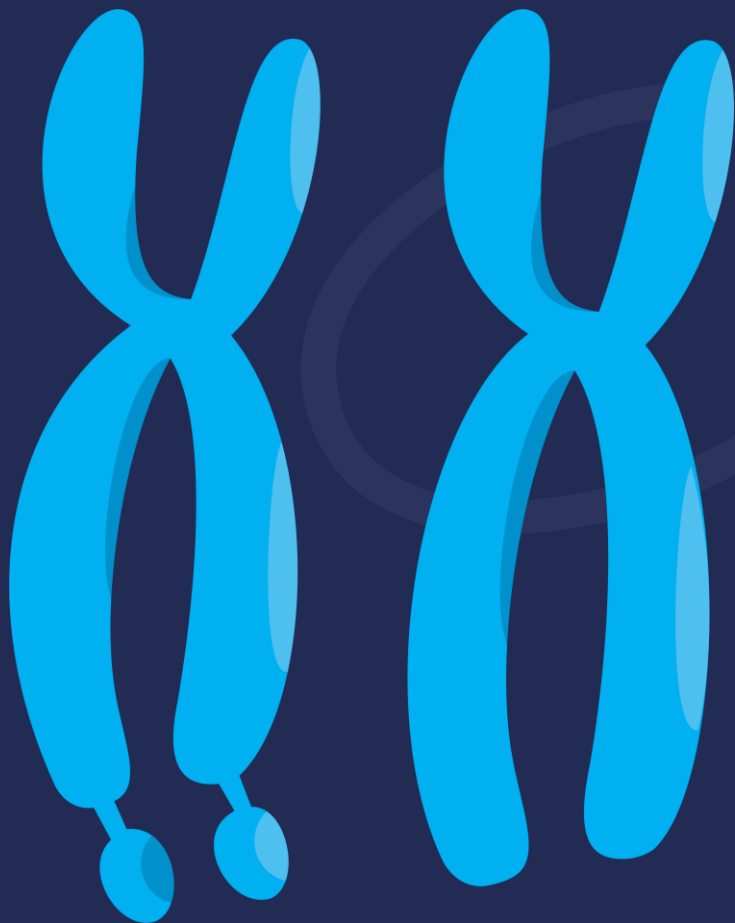
## VISÃO

Ser referência no compartilhamento de informações, na produção e disseminação de conhecimentos sobre a Síndrome do X Frágil e no fomento às pesquisas científicas que desenvolvam avanços no diagnóstico e tratamentos para Autismo Sindrômico.

## VALORES

Desenvolver ações que promovam  
**Equidade e Cidadania**  
Pautar o trabalho na  
**Excelência, Inovação**  
**Colaboração**  
Em todas as relações  
agir com  
**Ética e Compromisso**  
**Socioambiental**

# SÍNDROME DO X FRÁGIL (SXF)



Condição **genética e hereditária** que afeta diretamente o desenvolvimento, a fala e o comportamento.

Causada por uma mutação do **gene *FMRI*** no cromossomo X. A mutação inibe ou reduz a produção da **proteína FMRP**.

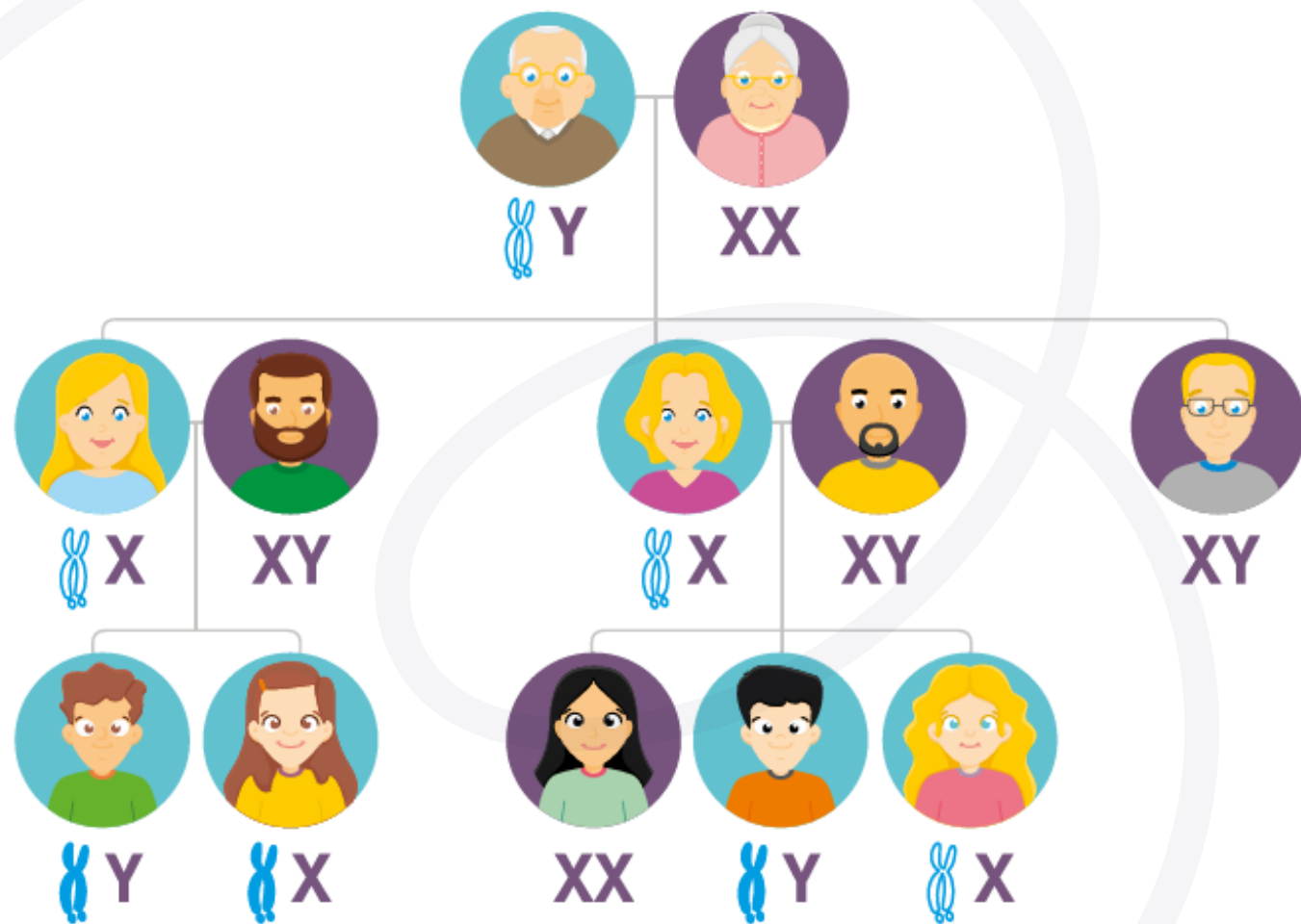
Principal causa de **deficiência intelectual hereditária**, muitas vezes está associada ao **Autismo Sindrômico**.

Diagnóstico através de exame molecular do gene *FMRI* - **PCR para X Frágil**.

O **diagnóstico precoce** aliado ao estímulo e tratamento adequados têm grande influência no prognóstico destas pessoas.

A **expectativa de vida** dos indivíduos com a SXF é **normal**.

# Heredograma



Um homem portador da SXF **passará a todas as suas filhas** o cromossomo X com o gene pré-mutado, mas a nenhum de seus filhos.

A mulher possui **50% de chances** de passar o gene alterado para sua próxima geração, sendo menino ou menina.



**1 A CADA  
3000  
MENINOS**

NASCE COM A SXF \*



**1 A CADA  
6000  
MENINAS**

NASCE COM A SXF\*

## Programa Eu Digo X



*Eu Digo X*

O Programa Eu Digo X cria uma rede de conhecimento e pesquisa por meio de parcerias, promovendo a troca de experiências, apoio, cooperação e integração entre familiares, profissionais e voluntários.

Para as famílias com a Síndrome do X Frágil, o programa oferece apoio nas áreas de diagnóstico, rastreamento, acolhimento, orientação, educação, inclusão social e luta por políticas públicas efetivas.



A hand holding a smartphone, with a line graph overlaying the background. The graph has three lines: a dark grey line, a light grey line, and a white line. The white line shows a significant upward trend, while the other two lines are more fluctuating. The background is a solid dark grey color.

# O Programa Eu Digo X

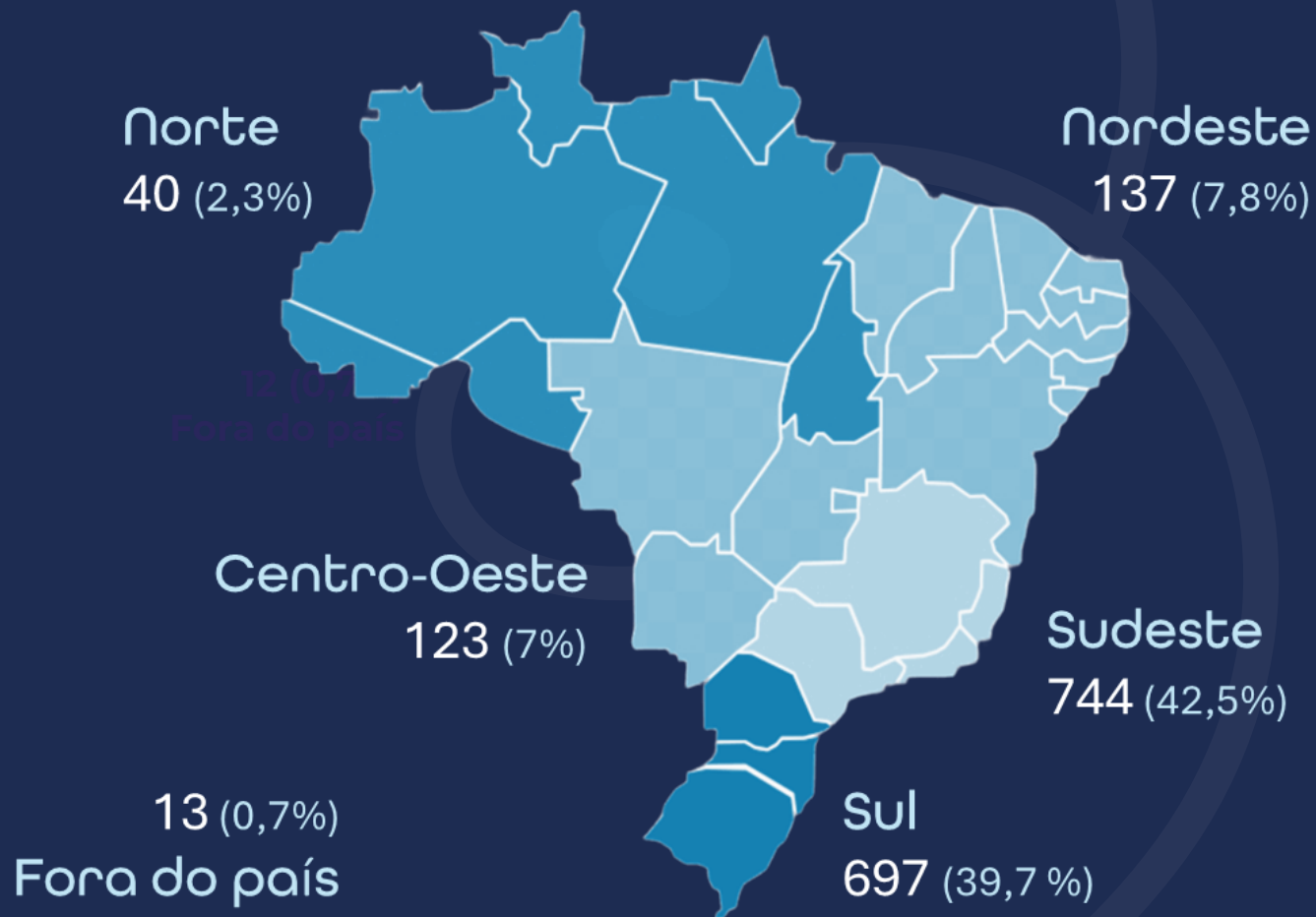
## Em números

## PACIENTES CADASTRADOS:

1754

DATA:

11/09/2025



O Programa Eu Digo X possui **1130** famílias cadastradas por toda a extensão do país e 13 famílias brasileiras que residem no exterior.

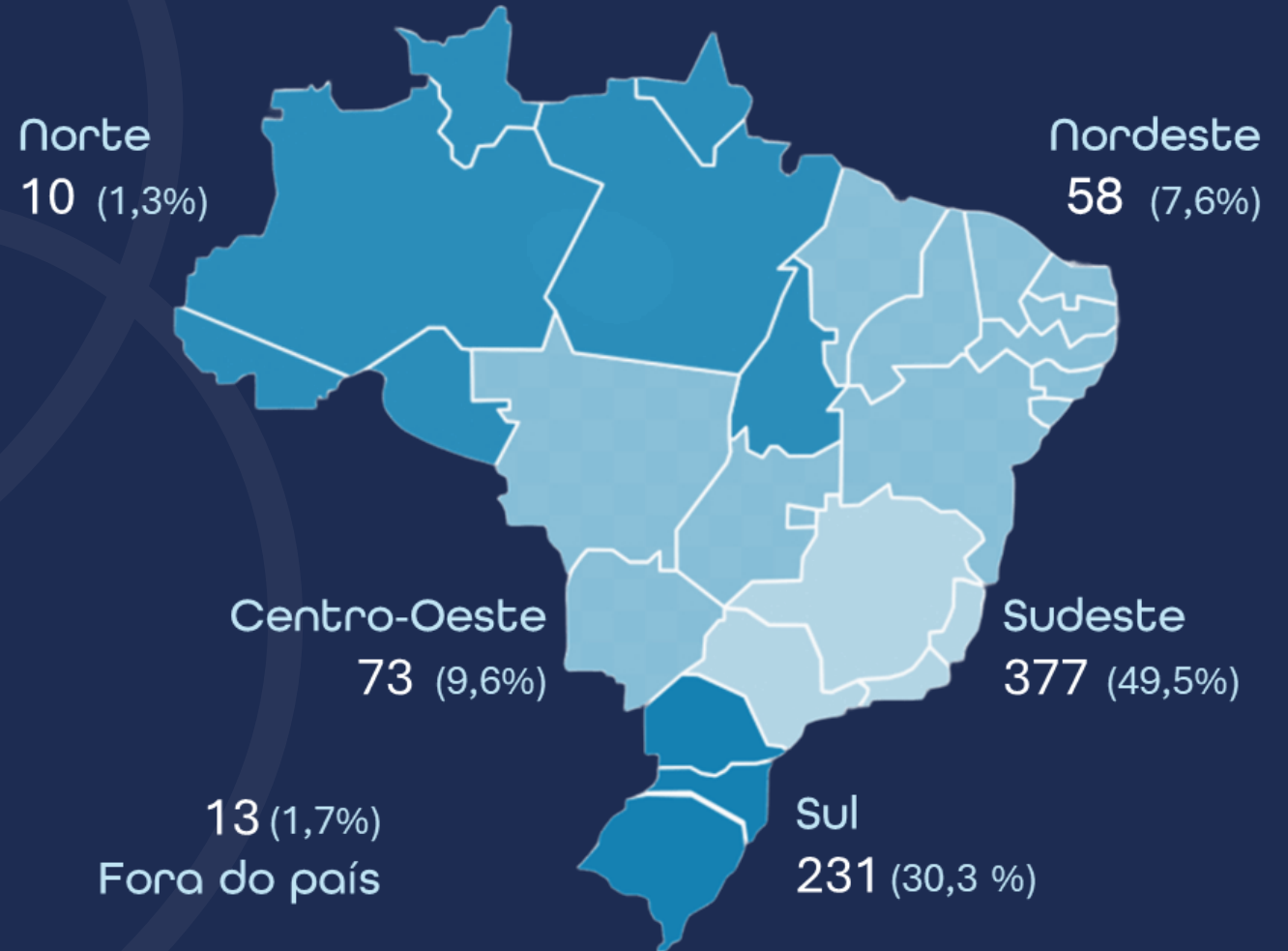
Já foram subsidiados **489** exames PCR para X Frágil em **148** municípios.



PACIENTES POSITIVOS: 762

DATA:  
11/09/2025

Das famílias cadastradas,  
**477** são positivas para a  
Síndrome do X Frágil, sendo que  
a maioria tem mais de um caso.



## DIAGNÓSTICO DOS ATIVOS X FAIXA ETÁRIA

	<b>Criança</b>	<b>Adolescente</b>	<b>Jovem</b>	<b>Adulto</b>	<b>Idoso</b>	<b>Subtotal</b>
Completa	168	135	131	61	3	<b>498</b>
Pré-mutação	12	8	6	137	24	<b>187</b>
Mosaico	6	2	4	4	0	<b>16</b>
Zona Gray	6	2	4	7	1	<b>20</b>
Não Informado	8	11	6	16	0	<b>41</b>
Negativo	141	81	45	75	13	<b>355</b>
<b>Total</b>	<b>341</b>	<b>239</b>	<b>196</b>	<b>300</b>	<b>41</b>	<b>1117</b>

## ATIVOS POSITIVOS POR REGIÃO

Sul	231
Sudeste	377
Centro Oeste	73
Norte	10
Nordeste	58
-	13
<b>Total</b>	<b>762</b>

## ATIVOS PRESUMIDOS

Masculino	1
Feminino	88
<b>Total</b>	<b>89</b>

## SEXO DOS ATIVOS POSITIVOS

Masculino	497
Feminino	265
<b>Total</b>	<b>762</b>

## DIAGNÓSTICO DOS ATIVOS X SEXO

	<b>F</b>	<b>M</b>	<b>Subtotal</b>
Completa	73	425	<b>498</b>
Pré-mutação	165	22	<b>187</b>
Mosaico	4	12	<b>16</b>
Zona Gray	13	7	<b>20</b>
Não Informado	10	31	<b>41</b>
Negativo	115	240	<b>355</b>
<b>Total</b>	<b>380</b>	<b>737</b>	<b>1117</b>

## CIDADES

Alcançadas	463
Positivas	253

### ATIVOS POSITIVOS POR ESTADO

Acre	0
Alagoas	1
Amapá	4
Amazonas	1
Bahia	6
Ceará	18
Distrito Federal	23
Espírito Santo	2
Goiás	22
Maranhão	1
Mato Grosso	12
Mato Grosso do Sul	16
Minas Gerais	62
Pará	3

Paraíba	6
Paraná	126
Pernambuco	12
Piauí	0
Rio de Janeiro	47
Rio Grande do Norte	9
Rio Grande do Sul	76
Rondônia	0
Roraima	0
Santa Catarina	29
São Paulo	266
Sergipe	5
Tocantins	2
-	13
<b>Total</b>	<b>762</b>



**Sabrina Muggiati**  
Empreendedora social



**Rafaela Kaesemodel**  
Adm - Comércio Exterior



**Luz María Romero**  
Psicóloga, Esp. Saúde Coletiva e RH.  
Mestre em Linguística



**Gabriela C. C. Santos**  
Biomédica, Esp. Terapia Gênica.

## Nossa equipe



**Itala F. do Nascimento**  
Advogada e Psicóloga



# Instituto Buko Kaesemodel

**(41) 9 9103-4847**

**(41) 3156-0309**

R. Fernando Simas, 172 - Bigorriho  
Curitiba - PR | 80430-190

[www.institutobukokaesemodel.org.br](http://www.institutobukokaesemodel.org.br)  
[www.eudigox.com.br](http://www.eudigox.com.br)