



Instituto
Buko
Kaesemodel

O Instituto Buko Kaesemovel 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.

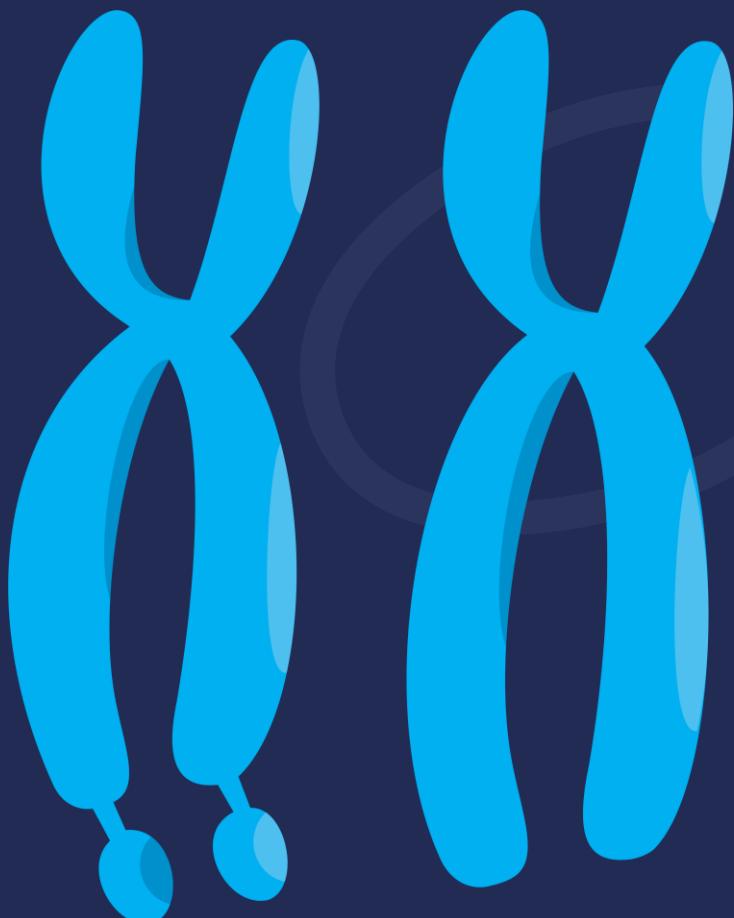
VISÃO

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 FMR1** no cromossomo X. A mutação inibe ou reduz a produção da **proteína FMRP**.

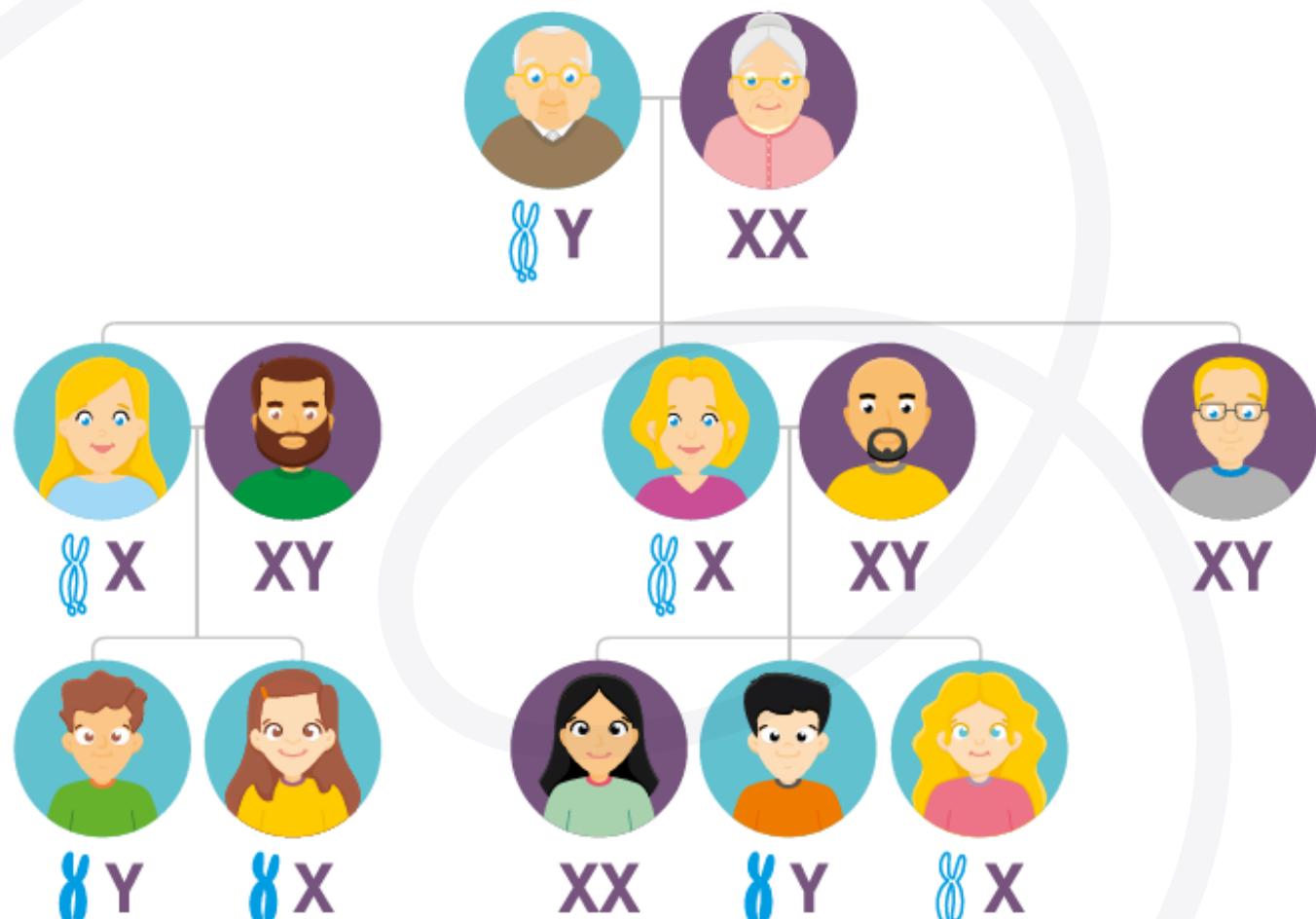
Principal causa de **deficiência intelectual hereditária**, muitas vezes está associada ao **Autismo Sindrômico**.

Diagnóstico através de exame molecular do gene *FMR1* - **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



PRÉ-MUTAÇÃO.



MUTAÇÃO COMPLETA.

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



1 A CADA
6000
MENINAS

NASCE COM A SXF * NASCE COM A SXF*



Programa 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, rastreio, acolhimento, orientação, educação, inclusão social e luta por políticas públicas efetivas.

O Programa Eu Digo X Em números

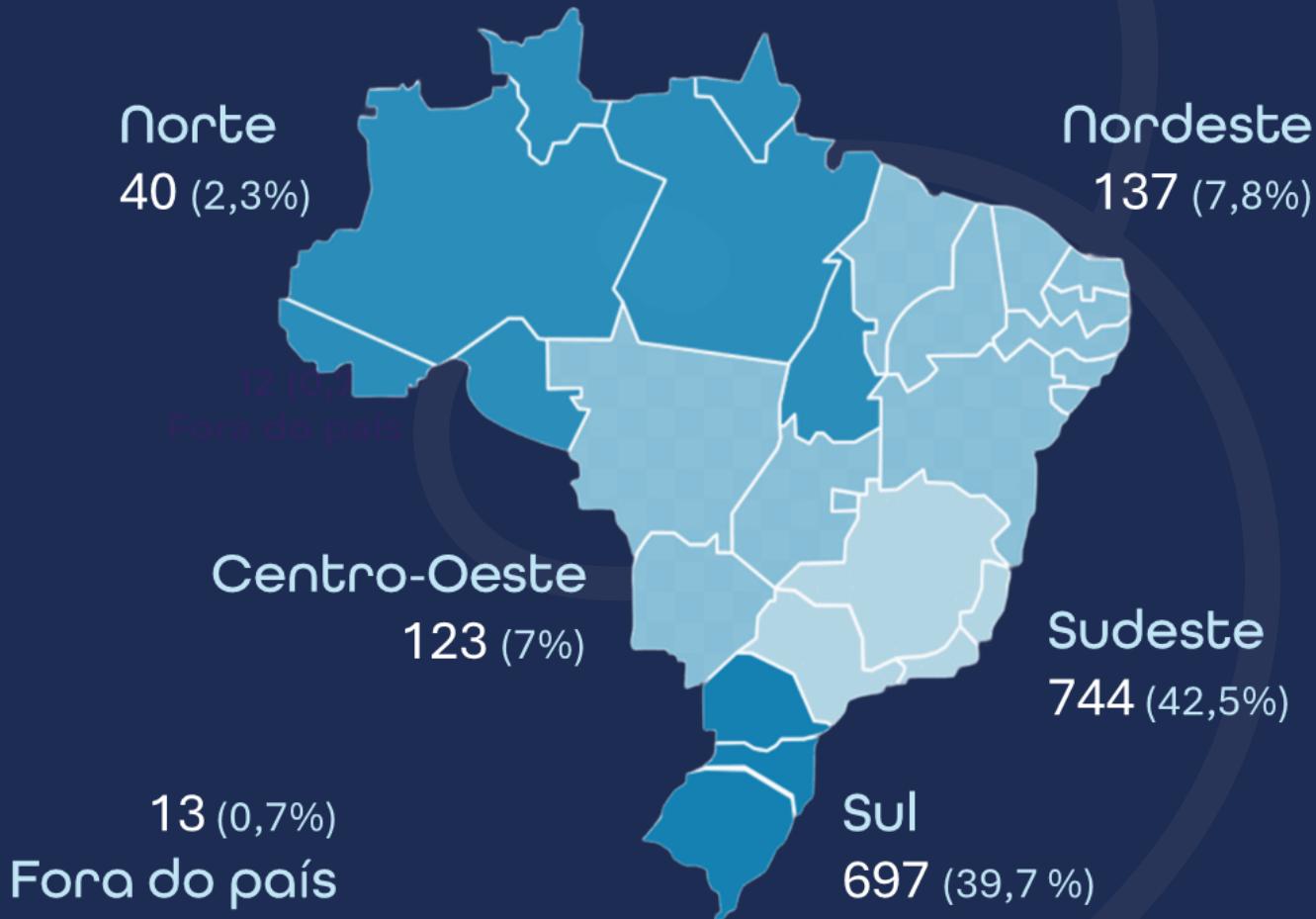


PACIENTES CADASTRADOS:

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.

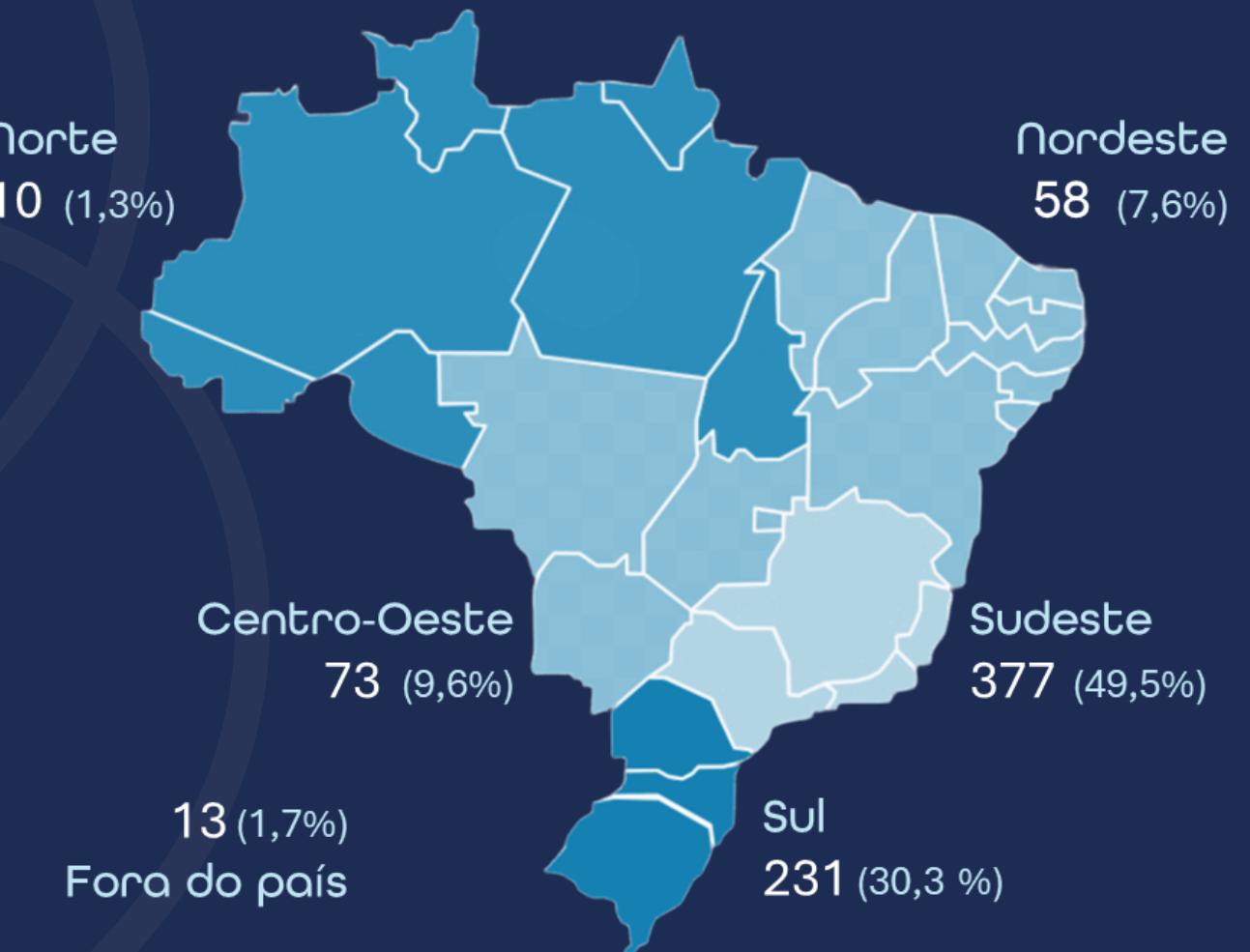
Já foram subsidiados **489** exames PCR para X Frágil em **148** municípios.

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

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

ATIVOS POSITIVOS POR REGIÃO

Sul	231
Sudeste	377
Centro Oeste	73
Norte	10
Nordeste	58
-	13
Total	762

ATIVOS PRESUMIDOS

Masculino	1
Feminino	88
Total	89

SEXO DOS ATIVOS POSITIVOS

Masculino	497
Feminino	265
Total	762

DIAGNÓSTICO DOS ATIVOS X SEXO

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

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
Total	762



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 - Bigorrilho
Curitiba - PR | 80430-190

www.institutobukokaesemodel.org.br
www.eudigox.com.br