



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Do X Frágil Em Meninas: Dificuldades Diagnósticas

Autores: MARY ELLEN DE OLIVEIRA MARTINS DISCONZI (UNOESTE); JESSELINA FRANCISCO DOS SANTOS HABER (UNIMAR); FRANCISCO AGOSTINHO-JUNIOR (UNIMAR); JOICY LEAL MOREIRA (UNIMAR); JORDANA OLIVEIRA DOMINGUES (UNIMAR); NELY REGINA SARTORI (UNIMAR); FLAVIA BALBO PIAZZON (MENDELICS); LUIZA LORENA PIRES RAMOS (MENDELICS); CRISTIANE BAZZO COSTA-SILVA (UNIMAR); FABIANA GARCIA RAMOS GUILLEN (UNIMAR); RODRIGO WANDERLEY NEVES-BARBOSA (UNIMAR); MONICA CRISTIANE DOS SANTOS COPETTI (UNIMAR)

Resumo: INTRODUÇÃO: Síndrome do X Frágil constitui-se uma causa comum de retardo mental. Possui incidência de 1/6000 no sexo feminino. É uma doença genética dominante por expansão do trinucleotídeo CGG, do Cromossoma X, do gene FMR-1. Em meninas apresenta quadro menos grave. O fenótipo em adultos é bem determinado, porém em crianças devido à variabilidade fenotípica é subdiagnosticado. Meninas portadoras do X Frágil são comumente subdiagnósticas, recebendo erroneamente o diagnóstico de transtornos de hiperatividade e déficit de atenção ou espectro autista. RELATO DO CASO: menina, 13 anos, filha de casal não consanguíneo, mãe sem intercorrências durante gestação e parto. Procurou neuropediatra devido comportamento introspectivo e reprova escolar. Antecedentes familiares: mãe relata vários casos de deficiência intelectual familiar, mais graves em homens e história de autismo. Avó materna com menopausa precoce. Antecedentes pessoais: puberdade precoce 6-7 anos e dificuldade de aprendizagem. Exames complementares: Psicodiagnóstico evidencia diminuição de QI. Exame físico: Peso em P50, Estatura entre P25-50, PC + 1 desvio-padrão, fronte ampla, implantação alta de cabelos, orelhas de implantação limítrofe e anteriorizadas, rosto alongado, mento proeminente, dedos afilados, pés cavo. Tanner M4P5. Teste molecular para X frágil por PCR: 29/>200 repetições. Paciente portadora de mutação completa no gene FMR1, devido expansão da região de repetição CGG. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO: comportamentos introspectivos ou timidez excessiva associada a déficit cognitivo, mesmo leve, devem ser rigorosamente analisados e associados a história familiar de homens com retardo mental e/ou autismo, mulheres com menopausa precoce ou história de tremor/ataxia para se suspeitar da Síndrome do X Frágil. Como o retardo e comportamento no sexo feminino apresenta-se mais brando, erroneamente é subdiagnosticado ou confundido com transtorno de déficit de atenção, com consequente tratamento inadequado. Muito importante ressaltar que esses quadros cursam com dismorfias sendo necessário um exame físico detalhado e sempre associado ao histórico familiar e comportamento.