

# SÍNDROME DO X FRÁGIL, PATOLOGIA RARA NO SEXO FEMININO: UM RELATO DE CASO

Dyayne Carla Banovski<sup>1</sup>, Alexia de Almeida Ignatowicz<sup>1</sup>, Amanda Alencar dos Anjos<sup>1</sup>, Bruna Fernandes<sup>1</sup>, Dagna Karen de Oliveira<sup>1</sup>, Diana Loch Duessmann<sup>1</sup>, Ingrid Nascimento Lima<sup>1</sup>, Larissa Panatta<sup>1</sup>, Queren Hapuque Oliveira Alencar<sup>1</sup>, Raquel Laís Kreuz<sup>1</sup>, Roberta Caroline Abbá Campos<sup>1</sup>, Sadana Hillary Dal'Negro<sup>1</sup>, Geruza Mara Hendges<sup>1</sup>, Paula Bragato Futagami<sup>1</sup>, Renata Bragato Futagami<sup>1</sup>, Marta Regina Clivati<sup>2</sup>

1- Universidade Federal do Paraná - Campus Toledo 2- Centro Clivati – Neurologia e Desenvolvimento, Cascavel Paraná

dyayne@gmail.com

## INTRODUÇÃO

A síndrome do X frágil (SXF), rara no sexo feminino, decorre de uma anormalidade no gene Fragile X Mental Retardation 1, localizado no cromossomo X, que afeta a produção de Fragile X Mental Retardation Protein (FMR1), culminando em prejuízos físicos e/ou cognitivos.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Escolar, sexo feminino, 10 anos de idade, com história de parto normal sem intercorrência, peso de nascimento de 2.700g, sem alteração dos marcos de desenvolvimento enquanto lactente, realizou avaliação psicológica e neurológica pediátrica aos seis anos, devido antecedentes de dificuldades globais de aprendizagem e de linguagem acentuadas, somado ao histórico familiar de SXF diagnosticada há um ano em irmão adolescente. A avaliação da neuropediatra identificou face alongada, orelhas protuberantes e transtorno do desenvolvimento intelectual moderado, segundo os critérios do DSM-V (APA, 2013). A análise genética revelou mutação completa do alelo 1 no gene FMR1, fechando diagnóstico de SXF. Os irmãos frequentam classe especial e seguem em acompanhamento multidisciplinar.

## DISCUSSÃO

A SXF é a etiologia mais frequente de deficiência intelectual hereditária no sexo masculino, já a mutação completa, atinge apenas 0,9 em cada 10.000 pessoas do sexo feminino. Desse grupo, 50% expressa a forma grave com significativo prejuízo intelectual, enquanto 50% apresenta nível intelectual alterado de forma branda que se associa frequentemente a depressão, ansiedade e insuficiência ovariana precoce. Esses achados podem atrasar o diagnóstico da síndrome, acentuar o subdiagnóstico e, conseqüentemente, a raridade da patologia. Além disso, o difícil diagnóstico precoce das pacientes sindrômicas, que manifestam os sintomas decorrentes da mutação, está associado a ausência de sinais físicos e neurológicos específicos da SXF na infância.

## CONCLUSÃO

O diagnóstico ainda na infância se torna singular uma vez que possibilita uma intervenção multidisciplinar adequada, permitindo melhor reabilitação e inserção dessas crianças na sociedade.

## REFERÊNCIAS

- HUNTER, J.; RIVERO-ARIAS, O.; ANGELOV, A.; KIM, E.; FOTHERINGHAM, L.; LEAL, J. Epidemiology of Fragile X Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. **American Journal of Medical Genetics**, [s. l.], p. 1-11, 31 jan. 2014.
- CIACCIO, C. et al. "Fragile X syndrome: a review of clinical and molecular diagnoses." **Italian journal of pediatrics**, v. 43, n.1 (39), 2017.
- HILDE, V. E.; HELEN, INKER, L. A.; PERRONE, R. D. Assessment of kidney function. **UpToDate**, 2020. Disponível em: < <http://www.uptodate.com/online>>. Acesso em: 18/09/2020.