

SÍNDROME DO X FRÁGIL: Relato de Caso

Fragile X Syndrome: Case Report

Diurianne Caroline Campos FRANÇA¹, Dayse Mendanha Caixeta MARIA²,
Idalina Pereira Cabral CORREA³, Arlindo Tadeu Texeira ABURAD⁴, Sandra
Maria Herondina Coelho Ávila de AGUIAR⁵

RESUMO

A Síndrome do X Frágil ou Síndrome de Martin-Bell é uma condição de origem genética, considerada a causa mais freqüente de deficiência mental herdada. O objetivo deste artigo é relatar o caso de uma criança que apresenta características da síndrome do x frágil e descrever como foi realizado seu atendimento odontológico. Esta síndrome é uma patologia desconhecida pela maioria dos profissionais da área da saúde em nosso país, devido à dificuldade de estabelecer um diagnóstico somente pelo exame clínico, dada sua variabilidade fenotípica. Atualmente não há cura para esta síndrome. A confirmação da síndrome precocemente ou mesmo tardiamente é muito importante, não só para o aconselhamento genético, mas também para direcionar terapias que tenham sido, ou estão sendo desenvolvidas.

Palavras Chave: Síndrome do cromossomo X Frágil. Retardo Mental. Aconselhamento genético.

ABSTRACT

Syndrome or Fragile X Syndrome Martin-Bell is a condition of genetic origin, considered the most frequent cause of inherited mental retardation. The aim of this paper is to report the case of a child with features of fragile x syndrome and report have been carried out your dental care. This syndrome is a condition known by most of professional health care in our country because of the difficulty of establishing a diagnosis only by clinical examination, given their variability. Currently there is no cure for this syndrome. The confirmation of the syndrome early or late is very important not only for genetic counseling, but also to target therapies that have been or are being developed.

Key words: Fragile X chromosome syndrome. Mental Retardation. Genetic Counseling

¹ Doutoranda em Odontopediatria – Unesp/Araçatuba, Professora da Disciplina de Diagnóstico em Odontologia do Centro Universitário de Várzea Grande - Univag, Estomatologista do CEOPE – Centro Estadual de Odontologia para Pacientes Especiais.

² Especialista em Odontologia para Pacientes Especiais

³ Especialista em Odontologia para Pacientes Especiais e Saúde Pública.

⁴ Patologista Bucal do CEOPE - Centro Estadual de Odontologia para Pacientes Especiais e do Hospital do Câncer de Mato Grosso.

⁵ Professora Adjunto do Departamento de Clínica Infantil e Social, Universidade Paulista Júlio Mesquita Filho, Faculdade de Odontologia de Araçatuba – Unesp.

INTRODUÇÃO

Nos últimos anos, a síndrome do X frágil (SXF) vem merecendo grande atenção não apenas por sua prevalência, mas também pelas peculiaridades de sua transmissão e pelos distúrbios de desenvolvimento a ela associados (YONAMINE; SILVA, 2002).

Durante a primeira metade do século XX, algumas pesquisas identificaram um número excessivo de homens com deficiência mental em relação às mulheres. Martin e Bell, em 1943, relataram o caso de uma família com onze homens afetados por deficiência mental severa, filhos de mães com inteligência normal (PHADKE, 2005). O heredograma sugeria uma herança ligada ao cromossomo X, de gene recessivo. Esses estudiosos, avaliando os cromossomos de sete indivíduos de uma mesma família verificaram a presença do X Frágil nos afetados, além de identificar aspecto facial característico como face alongada, orelhas grandes, prognatismo mandibular e presença de macrorquidia (aumento do tamanho dos testículos) que são as principais características desta síndrome (MODESTO et al., 1997). Pode apresentar macroglossia, uma condição incomum caracterizada pelo aumento da língua, que pode ser causada por diversas condições incluindo tanto as más formações congênicas quanto as doenças adquiridas (NEVILLE et al., 2004).

A Síndrome do X Frágil (SXF) é a causa hereditária mais comum de déficit cognitivo (designação preferível às anteriores terminologias de atraso mental ou de deficiência mental). Trata-se de uma doença genética, ligada ao cromossomo X (par do cromossomo Y, é um dos cromossomos sexuais: as mulheres têm dois cromossomos X e os homens possuem um cromossomo Y e um cromossomo X) e deve o seu nome à descrição por

Lubs, em 1969, do marcador X (caracterizado por uma constrição na extremidade do braço longo do cromossomo X) em todos os homens com déficit cognitivo de determinada família. Todavia, a relação entre o déficit cognitivo e a fragilidade do cromossomo X só foi demonstrada dez anos depois, com os trabalhos de Graud, Harvey e Sutherland (FERNANDES, 1999).

Na Síndrome do X Frágil os homens são afetados em grau moderado e as mulheres, quando afetadas, em grau leve. Nos primeiros anos de vida se manifesta por um atraso das funções psicomotoras, especialmente a linguagem. Nas mulheres afetadas, heterozigotas pela mutação completa, são descritos aspectos físicos similares aos homens, porém com menor frequência e mais leves (FUENTES, 1999).

A partir de 1991, os estudos se intensificaram, identificando a mutação ocorrida no gene FMR1 (*Fragile Mental Retardation 1*), localizado no cromossomo X. As formas de ocorrência do gene FMR1 esclareceram aspectos peculiares da Síndrome do X Frágil, como a variação de suas manifestações clínicas e as formas de transmissão entre os membros de uma mesma família (MODESTO et al., 1997).

Os indivíduos afetados pela Síndrome do X Frágil têm alta prevalência nas populações e representam a primeira causa de deficiência mental herdada, com incidência de 1:4000 em homens e 1:6000 em mulheres (BOY et al., 2001). É a segunda causa genética de retardo mental, depois da Síndrome de Down (CHERUBINE; BOSA; BANDEIRA, 2008). Estima-se que até 3% da população apresente retardo mental, sendo que até 40% desse total associa-se a alterações do cromossomo X (PIRES et al., 1999).

A doença é muito mais frequente em meninos que em meninas, talvez porque no homem há apenas 1 cromossomo X, portanto, sendo este X defeituoso, não haverá

outro X sadio para compensar como ocorre na mulher que têm 2 cromossomos deste tipo (BALLONE, 2007).

RELATO DE CASO

Paciente sexo masculino, 13 anos de idade, com características da Síndrome do X Frágil, foi encaminhado ao Centro Estadual de Odontologia para Pacientes Especiais (CEOPE) em Cuiabá - MT, pelo seu médico para realizar tratamento odontológico. Durante a anamnese, a responsável relatou que o paciente teve seu desenvolvimento lento (deambulou por volta dos três anos de idade) e a primeira crise epilética ocorreu aos dois anos de idade. Durante a consulta observaram-se traços de autismo e hipercineses, além da ausência de contato visual, linguagem e desenvolvimento intelectual abaixo da média. Segundo a responsável, apresenta macrorquidismo e submeteu-se à cirurgia para correção das orelhas, que eram grandes e de implantação baixa.

Houve dificuldade na realização do exame clínico intrabucal, bem como na obtenção das imagens, devido à deficiência mental severa.

Foram solicitados exames complementares laboratoriais, radiografia panorâmica e risco cirúrgico, a fim de realizar os procedimentos sob sedação devido à dificuldade comportamental do paciente.

Mesmo após várias tentativas para a realização da radiografia panorâmica não foi possível a tomada radiográfica, sendo assim, o paciente foi encaminhado ao centro cirúrgico para a realização do tratamento odontológico sob sedação. Durante a consulta pré-anestésica foi realizada a anamnese específica, o exame físico de rotina, exame cardiológico e pulmonar, além da solicitação de exames complementares,

principalmente o exame de sangue (hemograma: eritrograma e leucograma; contagem de plaquetas, glicemia em jejum, dosagem de creatinina para verificação da função renal, coagulograma, função plaquetária, tempo de sangramento, tempo de coagulação e tempo de tromboplastina parcial ativado (TTPA).

O paciente foi considerado apto para o procedimento e o atendimento sob sedação endovenosa seguiu os seguintes passos: - pré-sedação: Dormonid (maleato de midazolam), após 20 minutos realizou-se a venóclise com a finalidade de manutenção do acesso venoso e colocação de soro glicosado isotônico para reposição hídrica de glicose. O paciente recebeu oxigênio por via nasal; - sedação: Diprivan (propofol) em infusão contínua; - Fentanil (citrato de fentanila).

Foi possível constatar no exame clínico que lábios, palato duro e mole, mucosa jugal, assoalho bucal e orofaringe apresentavam-se normais. Observou-se macroglossia, lesões cariosas nos molares superiores e inferiores e apinhamento nos dentes anteriores inferiores. A higiene bucal demonstrou-se deficiente e constatou-se gengivite generalizada. Foi feita radiografia periapical do dente 16, indicado para exodontia, a qual foi realizada, e restaurações de amálgama na oclusal dos molares superiores e inferiores.

Atualmente o paciente se encontra em tratamento ambulatorial para manutenção e controle.

DISCUSSÃO E CONCLUSÕES

A síndrome do X frágil é a forma mais comum de atraso mental herdado em homens, com uma incidência estimada em 1 em 4.000-9.000 (SCERIF et al., 2007).

Existe uma grande necessidade de divulgar informações sobre a Síndrome do X-frágil (SXF), não só para as famílias, mas principalmente para os profissionais da área de saúde. A SXF é considerada a principal causa hereditária e a segunda etiologia genética de retardo mental (GOMES; ACOSTA, 2007).

No que diz respeito ao tratamento do paciente com esta síndrome, objetiva-se mediar, intensa e continuamente o desenvolvimento máximo do potencial de inteligência e de aprendizagem disponíveis em cada indivíduo afetado. Crianças com síndrome do x frágil de nível sócio-econômico mais elevado apresentaram poucos comportamentos autísticos, melhor comportamento adaptável, e nível de quociente intelectual mais alto (HADDAD, 2007; GARBER; VISOOTSAK; WARREN, 2008).

Com o tratamento odontológico sob sedação houve a redução da ansiedade, tanto do paciente, quanto de sua família, proporcionando a todos maior conforto e tranquilidade.

O cirurgião dentista que atua na assistência a pacientes especiais frequentemente se depara com situações em que é necessário o auxílio de uma abordagem odontológica adequada para facilitar a realização dos procedimentos e melhorar a qualidade do tratamento oferecido.

O profissional deve estar atento ao manejo do paciente síndrômico, pois muitas vezes este apresenta diversas peculiaridades inerentes à doença, sendo fundamental o atendimento multidisciplinar para que se restabeleça da melhor forma a saúde geral deste paciente.

Com estes conhecimentos, o cirurgião dentista poderá encaminhar estes pacientes ao médico geneticista a fim de que se estabeleça o diagnóstico precocemente. Isto fará com que haja a limitação do dano à criança afetada.

REFERÊNCIAS

- BALLONE, G.J. *Síndrome do X Frágil*. São Paulo: PsiquWeb, 2007. Disponível em: <www.psiqweb.med.br>. Acesso em: 18 ago. 2010.
- BOY, R. et al. Síndrome do X Frágil Estudo caso: controle envolvendo pacientes pré e pós-puberais com diagnóstico confirmado por análise molecular. *Arq Neuropsiquiatr*, v. 59, n. 1, p. 83-88, 2001.
- CHERUBINE, Z.A.; BOSA, C.A.; BANDEIRA, D.R. Estresse e autoconceito em pais e mães de crianças com a síndrome do x frágil. *Psicologia: Reflexão e crítica*, v. 21, n. 3, p. 1-11, 2008.
- FERNANDES, A. A. Síndrome do X Frágil. *Revista Pais e Filhos*, p. 5-8, nov. 1999.
- FUENTES, F.J.R. Síndrome do X Frágil: material educativo. *De La Fundacion Nacional*, v. 9, p. 52-61, 1999.
- GARBER, K.B.; VISOOTSAK, J.; WARREN, S.T. Fragile X Syndrome. *European Journal of Human Genetics*, v. 16, p. 666-72, 2008.
- GOMES, M.K.A.; ACOSTA, A.X. Aspectos gerais da Síndrome do X-Frágil: principal causa hereditária de retardo mental. *Rev. Ciências. Méd. Biol*, v. 6, n. 2, p. 197-203, 2007.
- HADDAD, A.S. *Odontologia para pacientes com necessidades especiais*. São Paulo: Santos, 2007. p.214-27.
- MODESTO, A.M. et al. Síndrome do X Frágil: relato de caso em dois irmãos. *Jornal de Pediatria*, v. 73, n. 6, p. 419-22, 1997.
- NEVILLE, B.W. et al. *Patologia Oral e Maxilofacial*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004, p. 8-9.

SÍNDROME DO X FRÁGIL: RELATO DE CASO

PHADKE, S.R. Fragile X Syndrome.
Orphanet encyclopedia, p. 1-4, Feb.
2005.

PIRES, C.A.L. et al. Síndrome do X Frágil.
Rev. Méd. Hosp. São Vicente de Paulo, v.
11, n. 24, p. 69-73, jan/jun. 1999.

SCERIF, G. et al. Delineation of early
attentional control difficulties in fragil X
syndrome: Focus on neurocomputational

changes. *Neuropsychologia*, v. 45, n. 8, p.
1889-98, 2007.

YONAMINE, S.M.; SILVA, A.A.
Características da comunicação em
indivíduos com a síndrome do x frágil.
Arquivos de Neuropsiquiatria, v. 60, n. 4,
p. 1-9, dez. 2002.

Endereço para correspondência:

Diurianne Caroline Campos França
Ceope- Centro Estadual de Odontologia para Pacientes Especiais
Av. Historiador Rubens de Mendonça, 5500 - CEP- 78.055-000
Fone: (65) 36415034
Email: diurianne.odonto@terra.com.br