

RELAÇÃO DA TRISSOMIA DO TRIPLO X COM O TEA EM CRIANÇA DE 2 ANOS EM BOM DESPACHO/MG

Fernanda Da Conceição Fernandes^{1*}, Hévylin Caroline Fernandes Silva², Júlia Furfuro² e Fernanda Freire Campos Nunes³.

¹Discente no Curso de Medicina – Faculdade de Minas Gerais – Faminas/BH – Belo Horizonte/MG – Brasil – *Contato: nandahevylin@hotmail.com

²Discente no Curso de Medicina – Faculdade da Saúde e de Ecologia Humana FASEH Vespasiano/MG – Brasil

³Discente no Curso de Medicina – Faculdade de Minas Gerais – Faminas/BH – Belo Horizonte/MG – Brasil

⁴Docente do Curso de Medicina – Faculdade de Minas Gerais – Faminas/BH – Belo Horizonte/MG – Brasil

INTRODUÇÃO

A Síndrome do Triplo X é um tipo de aneuploidia cromossômica, que ocorre epidemiologicamente na proporção de 1:1000 nas mulheres, no entanto são pouco diagnosticadas, essas geralmente têm redução das capacidades cognitivas, intelectuais e comportamentais⁵. Sendo que pode existir uma associação do autismo, que é o transtorno do desenvolvimento, cuja etiologia está relacionada a uma interação de fatores genéticos e ambientais⁹, á condição genética apresentada, que se trata uma anomalia dos cromossomas sexuais com um fenótipo variável causada pela presença de um cromossomo X extra em indivíduos do sexo feminino (47,XXX em vez de 46,XX)². Ao contrário de Down, Klinefelter e Turner, que tiveram já vários estudos anteriores, o primeiro estudo sobre o Triplo X foi realizado em 1959⁴. A etiologia da trissomia X tem relação com a não disjunção durante a meiose, embora a não disjunção pós-zigótica ocorre aproximadamente em 20% dos casos, idade materna avançada (conhecida por estar associada a um aumento da probabilidade de eventos de não disjunção) é observada em aproximadamente 30% dos casos de trissomia X⁶. Diante disso foram feitos estudos que relacionam a condição 47, XXX com o estresse na primeira infância, disfunção executiva, TDAH, autismo, principalmente, além estrutura cerebral e doenças autoimunes, respectivamente³.

RELATO DE CASO E DISCUSSÃO

Gestação com nascimento á 36ª semana com parto previamente agendado, devido a mãe apresentar vasa prévia e inserção do cordão umbilical, feito o uso de Dexametasona: 6mg IM para amadurecimento pulmonar fetal, sendo a mesma tendo histórico de AVE isquêmico e epilepsia, em uso do anti convulsivo Oxcarbazepina de 300mg BID e injeções diárias de anticoagulante Enoxaparina desde a 10ª semana, como medida profilática, histórico de 3 gestações sendo uma cesárea há 17 anos e dois abortos recorrentes de duas gestações ectópicas, 36 anos de idade e pai com 46 anos de idade.

Criança do sexo feminino, pesando 2.890gr, comprimento de 47cm, perímetro cefálico 34cm, teste do coraçãozinho MSD 100% E MID 97%, teste do olhinho normal, RN com presença de cefalo hematoma, permaneceu sob internação 72 horas, tendo alta em boas condições, apresentando peso de 2.585gr, solicitando acompanhamento de icterícia, feito screening infeccioso negativo. Mãe A +, RN O +. Com 13 dias a criança retornou ao consultório para avaliação pediátrica, onde foi constatado uma perda de 60gr, pesando agora 2.525gr. A mãe narrou que a criança se sentia incomodada para mamar, precisava ser estimulada a cada 2 horas para que a mesma aceitasse o peito e que por várias vezes a mesma se recusava, mostrava-se ser uma criança calma, sonolenta, de pouco choro e que não se sentia bem no colo.

O acompanhamento nutricional da bebe foi feito intensamente por sete dias, com intenção que a mesma ganhasse 30gr diariamente, o que infelizmente não acontecia, chegando a média 17gr/dia. A mãe por conta própria introduziu a fórmula, começando com 90ml de água e 3 colheres de fórmula por mamadeira, com 17 dias após a criança já se encontrava no peso normal para sua faixa etária.

O desenvolvimento desde então ocorreu normalmente, fazendo os acompanhamentos de puericultura e vacinação. Todos os meses a mãe fazia acompanhamento fotográfico do bebe e notou que após os seis meses a criança parou de olhar para a câmera e interagir com os fotógrafos.

Aos 8 meses a criança começou a andar, não engatinhou. Ao mesmo tempo já balbuciava pequenas palavras como: “Papai, mamãe, au au, vovó”, porém a mãe ainda notava um comportamento diferente na criança, como não se pronunciar quando estaria com fome, não gostar que fosse tocava ou pega nos braços, brincava apenas com as rodinhas de um carrinho de boneca, enfileirar ou empilhava os brinquedos, gostava de dormir sozinha no quarto e não chamava por ninguém quando acordava. Diante disso a mãe levou a criança a uma neuropediatra da cidade que a diagnosticou com TDAH.

Com 1 ano de idade a bebe parou de falar, andava nas pontas dos pés, mostrava-se sensível a barulhos, multidões, texturas e cheiros, não conformada com o diagnóstico dado na primeira consulta a mãe procurou um pediatra, que após realizar alguns testes obteve diagnóstico sugestivo do TEA (Transtorno do Espectro Autista), encaminhando para uma neuropediatra especialista no assunto, a fim de fechar o diagnóstico.

Durante a consulta com a neuro, foi solicitado os seguintes exames para análise diagnóstica: Cariótipo com Banda G, pesquisa molecular da síndrome do X frágil, teste do pezinho ampliado, hemograma, creatinina, ureia, gama GT, TGO, TGP, TSH, T4 livre, cálcio, magnésio, fósforo, potássio, sódio, cloretos e prolactina.

Com os resultados dos exames em mãos a mãe compareceu ao retorno da consulta com a neuropediatra ao qual explicou que o exame do Cariótipo com banda G mostrava o seguinte resultado:

NÚMERO DE CÉLULAS ANALISADAS:

30 RESOLUÇÃO: 400 BANDAS.

CARIÓTIPO: 47,XXX

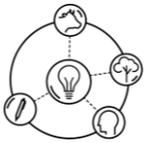
Obs.: Em todas as células analisadas, foi visualizada a trissomia do cromossomo X.

VALORES DE REFERÊNCIA: CARIÓTIPO MASCULINO:

46,XY CARIÓTIPO FEMININO: 46,XX



Figura 1: Resultado Cariótipo com Banda (Fonte: Arquivo Pessoal).



Os demais exames estavam dentro da normalidade, ainda uma entrevista com os pais sobre os históricos familiares foram feitos, o que descobriu-se que uma prima de primeiro grau da criança tem o TEA e ainda levantou-se a suspeita que o pai da criança também tinha traços do transtorno, vindo a se confirmar depois com outras consultas e testes. Baseado nos testes, depoimentos, comportamento evidenciado durante a consulta e do resultado do cariótipo com banda G, pode-se concluir o diagnóstico da criança como o TEA.

A médica emitiu o laudo para a família e a demais equipe multidisciplinar para acompanhamento e estimulação da criança. A mesma segue em acompanhamento sendo abaixo o último laudo expedido pela médica:



Figura 2: Laudo neuropediatra (Fonte: Arquivo Pessoal).

Hoje com 2 anos e 4 meses a menina mantém uma rotina de estimulações com equoterapia, fonoaudióloga, natação, psicóloga, acompanhante terapêutica, terapeuta ocupacional e frequente escola em período integral com recreação no período da manhã e alfabetização no período da tarde, onde mostra grande avanço no contato social, interação com outras crianças, etc.

Além do autismo, a criança possui pé chato, aumento da largura da língua, excesso de sulcos na língua, hemangioma na região sacral e na região da glabella e altura acima da média de sua idade.

Em uso de Risperidona 1mg/dl sendo 0,2 ml pela manhã e 0,3 à noite.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A conduta médica da segunda neuropediatra foi um ponto crucial através dos exames solicitados, testes, observações e entrevistas, fechando o diagnóstico da Trissomia do Triplo X, sendo o TEA uma consequência da mesma e iniciando o tratamento desde a primeira infância proporcionando a criança melhores condições de vida.

Além disso, mostrou a importância dos exames genéticos em diagnósticos até então pouco estudados.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- BAILO J, *et al.* **Prevalência do Transtorno do Espectro do Autismo entre Crianças de 8 Anos — Rede de Monitoramento de Autismo e Deficiências de Desenvolvimento.** Estados Unidos, 2014. MMWR Surveill Summ. 2018; 67(6): 1–23.
Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29701730/> Acesso 21 de Outubro de 2023.
- 2- COUTINHO, J.V.; BOSSO, R.M., **Autismo e Genética: Uma Revisão de Literatura,** Revista Científica do ITPAC, Araguaína, v.8, n. 1, Pub. 4, Jan. 2015. Disponível em: https://assets.unitpac.com.br/arquivos/Revista/76/Artigo_4.pdf. Acesso em: 21 de Outubro de 2023.
- 3- FERREIRA, X, Oliveira G. **Autismo e Marcadores Precoces do Neurodesenvolvimento.** Revista Científica da Ordem dos Médicos, 2016: 29(3): 168-175. Disponível em: [file:///C:/Users/jsmpa/Downloads/amp, + 168-175.pdf](file:///C:/Users/jsmpa/Downloads/amp,+168-175.pdf). Acesso em 24 de Outubro.
- 4- JIANG, Y., *et al.* **Modeling Autism by SHANK Gene Mutations in Mice.** Neuronal Author manuscript, Nova York, v. 78, p. 8-27, Abr. 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23583105/> . Acesso em: 21 de Outubro de 2023.
- 5- LAVOR, M.L.S.S, *et al.* **O autismo: aspectos genéticos e seus biomarcadores: uma revisão integrativa.** Brazilian Journal of Health Review, Curitiba, v.4, n.1. p. 3274-3289 jan./feb. 2021. Disponível em: [file:///C:/Users/jsmpa/Downloads/admin, + art.+258+JR.pdf](file:///C:/Users/jsmpa/Downloads/admin,+art.+258+JR.pdf). Acesso em 24 de Outubro de 2023.
- 6- LIU, KE et all. **X Chromosome Dose and Sex Bias in Autoimmune Diseases: Increased Prevalence of 47, XXX in Systemic Lupus Erythematosus and Sjögren 's Syndrome.** In: **Arthritis & Rheumatology**, v.68, n.5, p.1290-1300, 2015. Disponível em: <https://acrjournals.onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/art.39560> . Acesso em: 21 de Outubro de 2023.
- 7- REIS, H. I. S.; PEREIRA, *et al.* **Características e especificidades da comunicação social na perturbação do espectro do autismo.** Rev. bras. educ. espec., Marília, v. 22, n. 3, p.325-336, set. 2016. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbee/v22n3/1413-6538-rbee-22-03-0325.pdf>. Acesso em: 24 de Outubro de 2023
- 8- ROSA, F. D.; MATSUKURA, T. S. SQUASSONI, C. E. **Schooling of people with Autism Spectrum Disorder (ASD) in adulthood: reports and perspectives of parents and caregivers of adults with ASD.** Caderno Brasileiro Terapia. Ocupacional, São Carlos, v. 27, n. 2, p. 302-316, jun. 2019. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/cadbto/v27n2/2526-8910-cadbto-2526-8910ctoAO1845.pdf>. Acesso em: 25 de Outubro de 2023.
- 9- VAN RIJN, SOPHIE; H. SWAAB. **Executive dysfunction and the relation with behavioral problems in children with 47, XXY and 47, XXX.** In: **Genes, Brain and Behavior**, v.14, n.2, p.200-208, 2015. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/gbb.12203>>. Acesso em: 21 de Outubro de 2023.

APOIO

