

SINDROME DO X FRÁGIL: UM BREVE REFERENCIAL TEÓRICO¹

Autores: ANRAIN, Barbara Cristina⁺;
 LANZZARIN, Catiucia⁺;
 BIZZOTTO, Jéssica Fernanda⁺;
 CACHOEIRA, Suelen Ferronato^{**};
 Orientadores: VOLPATO, Solidê^{***};
 DE DÉA, Bruna Eliza^{****};
 FREY, Marta Garrastazu^{*****};
 TOMASI, Patrícia Zílio^{*****}

Resumo

A Síndrome do X Frágil é a causa hereditária mais comum de deficiência mental, e entre as causas genéticas é superada somente pela Síndrome de Down. Os portadores da Síndrome do X Frágil, também conhecida por Síndrome de Martin-Bell, possuem alteração no cromossomo X. As mulheres são menos afetadas, e, quando são, apresentam geralmente quadro clínico menos grave. Em contrapartida, nos homens, que mais comumente apresentam a síndrome, sua expressão é mais severa. O objetivo do presente artigo foi a realização de uma análise por meio de revisão de literatura sobre a Síndrome do X Frágil e suas peculiaridades. Uma das principais características apresentadas pelo portador dessa síndrome é o atraso no desenvolvimento e o comprometimento intelectual variável em cada indivíduo. Algumas características físicas podem se desenvolver desde o nascimento até a puberdade, mas o diagnóstico é confirmado somente por meio do exame citogenético cariótipo de alta resolução. Além das características físicas, podem-se destacar manifestações na cavidade bucal e alterações psicológicas e comportamentais. O portador dessa síndrome tem necessidade de acompanhamento multiprofissional, e, entre esses profissionais, encontra-se o profissional de Odontologia, que precisa estar preparado a efetuar

¹Artigo do Fórum Científico de Estudos em Paciente Especial apresentado na IV Jornada Acadêmica de Odontologia – UNOESC-Joaçaba-SC, 2º semestre de 2013.

⁺Graduandas da 8ª fase do Curso de Odontologia da Universidade do Oeste de Santa Catarina – Joaçaba-SC. Curso de Odontologia; Rua José Firmino Bernardi, 1591. Flor da Serra. Campus II. Joaçaba – SC 89600-000; barbara.anrain@hotmail.com; catiucialanzarin@hotmail.com; jessica.f.bizzotto@gmail.com; suelenferronato@gmail.com

^{**}Professora Orientadora. Mestre em Odontopediatria. Especialista em Odontopediatria e Pacientes Portadores de Necessidades Especiais. Professora dos Componentes Curriculares de Clínica Infantil I e II, Odontologia Social e Coletiva IV e Pacientes Portadores de Necessidades Especiais I e II do Curso de Odontologia da Universidade do Oeste de Santa Catarina – Joaçaba-SC. Rua Expedicionário, 493. Campos Novos – SC 89.620 000; solide.volpato@unoesc.edu.br

^{***}Especialista em Odontopediatria. Professora dos Componentes Curriculares Clínica Infantil I e II, Pacientes Portadores de Necessidades Especiais I e II, Dentística II, Clínica Integrada I e II do Curso de Odontologia da Universidade do Oeste de Santa Catarina – Joaçaba-SC; Avenida Getúlio Vargas, 318, Joaçaba-SC, 89600-000; bruna.dedeia@unoesc.edu.br

^{****}Mestre em Saúde Coletiva e Professora dos Componentes Curriculares OSC IV, Paciente Especial I e II, Clínica Infantil I e II do Curso de Odontologia da Universidade do Oeste de Santa Catarina – Joaçaba – SC; Rua Getúlio Vargas 577, Joaçaba, SC, 98600-000; marta.frey@unoesc.edu.br

^{*****}Especialista em Gestão em Serviços de Saúde e Enfermagem Obstetrícia. Professora do Componente Curricular de Pacientes Portadores de Necessidades Especiais I e II do Curso de Odontologia da Universidade do Oeste de Santa Catarina – Joaçaba-SC; Rua Getúlio Vargas 2125, Joaçaba, SC, 89600-000; patricia.tomasi@unoesc.edu.br

mudanças no protocolo clínico de atendimento. Entretanto, o que o portador da Síndrome do X Frágil mais necessita é de aceitação, apoio e inclusão social, integrando essa pessoa no ambiente escolar, no trabalho, e melhorando assim sua qualidade de vida.

Palavras-chave: Síndrome do Cromossomo X Frágil. Manifestações clínicas e Manifestações bucais em Paciente Especial. Mecanismos comportamentais em Pacientes Especiais.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome do X Frágil (SXF) é um distúrbio genético ligado ao braço longo do cromossomo X, é a causa hereditária mais comum de retardo mental e a segunda causa genética, superada apenas pela Síndrome de Down. O modo de transmissão da síndrome é único. Os homens são mais afetados e apresentam distúrbios mais severos que as mulheres. A mãe da criança afetada é obrigatoriamente portadora da mutação (GUERREIRO, 1993).

O diagnóstico da Síndrome do X Frágil inicia ainda na infância, quando os pais percebem em seus filhos alterações comportamentais e atrasos na aprendizagem. Normalmente, crianças afetadas apresentam dificuldade para engatinhar, costumam bater palmas, morder as mãos, atraso para falar e andar e dificuldade intelectual (SHAPIRO; BATSHAW, 2011). A alteração do cromossomo X é confirmada por exame de mapeamento genético.

As manifestações clínicas são bem variadas e se apresentam desde déficit cognitivo grave até um estado de normalidade intelectual associado a problemas comportamentais (ROSSO; DORNELES, 2012). As alterações são diferentes para cada indivíduo sindrômico, especialmente quando comparando homens e mulheres. Normalmente meninas portadoras da SXF podem ter um funcionamento mental normal apresentando aprendizagem como outra criança não portadora dessa síndrome. Contudo, os meninos apresentam quadros mais severos, como retardo intelectual, convulsões, macro-orquidia.

São comuns alterações bucais nesses indivíduos, incluindo a presença de prognatismo, macroglossia, palato alto e ogival, fissura palatina, dentes supranumerários, dentes inclusos, ausência congênita de dentes, entre outros (HADDAD, 2007). O tratamento odontológico deve ser cauteloso, sendo necessária sedação com ansiolíticos para poder intervir. Deve-se prestar atenção na medicação de uso contínuo do portador da síndrome para evitar interação medicamentosa e sempre que a escolha for intervenção cirúrgica são necessários exames complementares para verificar a condição sistêmica do paciente (HADDAD; SANTOS, 2013).

A Síndrome do X Frágil não tem cura, apenas os sintomas podem ser controlados. Porém, indivíduos portadores desta síndrome têm expectativa de vida igual a outras pessoas. Eles devem ser estimulados a frequentar escola regular, praticar exercícios físicos, manter boa alimentação e, assim, obter qualidade de vida. É importante a inclusão dos portadores da Síndrome do X Frágil na sociedade e no mercado de trabalho para garantir que todos tenham uma vida de qualidade (ACSXF, 2013).

Portanto, o objetivo do presente estudo é elaborar uma discussão sobre a Síndrome do X Frágil para aprimorar os conhecimentos sobre esta alteração genética em Fórum sobre este assunto com presença de equipe multiprofissional na área da saúde.

2 REVISÃO DE LITERATURA E DISCUSSÃO

A Síndrome do X Frágil não tem cura e o que se tem hoje são tratamentos sintomáticos ou acompanhamentos terapêuticos; um exemplo é a psicofarmacologia, que enfoca o uso de medicamentos mais específicos para atenuar ou eliminar os sintomas da síndrome (VIEIRA, 2011). O acompanhamento terapêutico da síndrome baseia-se em estimulação da aquisição de aptidões (habilidades motoras, intelectuais e sociais) e no tratamento específico ou sintomático de doenças ou sintomas que possam surgir (HADDAD, 2007).

Os portadores desta síndrome têm expectativa de vida igual a outras pessoas não portadoras, pois há tratamentos para amenizar os sintomas. É fundamental que a criança diagnosticada com a síndrome frequente uma escola regularmente. Terapias especiais e estratégias de ensino podem ajudar as pessoas afetadas a melhorar o seu desempenho, facilitando a conquista da independência (OON, 2008). Algumas crianças portadoras da síndrome apresentam alterações de linguagem, como o atraso na aquisição de fala, dificuldade no comportamento escolar, ansiedade social e os comportamentos repetitivos, tem seu desenvolvimento e qualidade de vida afetada (VIEIRA, 2011).

Para Vieira (2011), estas crianças devem ser acompanhadas por neurologista, fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional e outros profissionais tanto da saúde quanto da educação. As áreas de atendimento especializado são definidas de acordo com cada indivíduo e devem ser monitoradas ao longo de seu desenvolvimento.

A influência da família no processo de integração social deste indivíduo deve ser analisada considerando-se a facilitação ou impedimento que a família tem na integração da pessoa com deficiência na comunidade, e a integração da pessoa com a deficiência na sua própria família (GLAT, 1996).

Estes dois aspectos são, sem dúvida, interdependentes: quanto mais integrada em sua família uma pessoa com deficiência for, mais esta família se comportará de maneira natural deixando que, na medida de suas possibilidades, participe e usufrua dos recursos e serviços gerais da sua comunidade; conseqüentemente, mais integrada na vida social esta pessoa será. Paralelamente, quanto mais ela estiver participando das atividades da comunidade e levando uma vida normal equivalente a de outras pessoas da sua faixa etária, mais ela será vista pelos membros de sua família como igual aos demais – apesar de suas necessidades e peculiaridades especiais – e, portanto, mais aceita e integrada em sua família ela estará (WILLOUGHBY; POLANTAJKO, 1995).

O cuidador de portadores de doença crônica, a mãe, na maioria das vezes, altera sua vida para proporcionar uma melhor condição para quem cuida, passando a não desenvolver outros papéis sociais, muitas vezes abandonando sua profissão que aliado ao aumento das

responsabilidades que a função de cuidar acarreta, pode levá-la a uma sobrecarga física e/ou emocional, estresse, cansaço e repercutir na renda familiar (BOHER; KOERICH, 2000).

Conviver com limitações, principalmente físicas, e frequentes hospitalizações para exames e tratamentos exigem de todos os envolvidos readaptações e estratégias para o enfrentamento, que depende da complexidade da doença e das estruturas disponíveis para satisfazer às necessidades. Essas condições fazem com que a demanda de recurso e atenção seja aumentada por parte do cuidador. Essa demanda ampliada de cuidados para pessoa cronicamente doente tem implicações na saúde física e psicológica do cuidador, tornando-o mais vulnerável a conflitos, gerando modificações e insatisfações em sua qualidade de vida (GLAT, 1996).

A deficiência intelectual está relacionada a diversas síndromes e distúrbios, entre eles, a Síndrome do X Frágil. Problemas relacionados com a alimentação são comuns em portadores de deficiência intelectual. Os principais problemas são o controle oral-motor deficiente (hipotonia, fraco reflexo de sugar, lábios frequentemente entreabertos), a maturação neurológica anormal (mecanismo de engolir não coordenado, reflexo hiperativo), a má-postura durante a refeição por não poderem sustentar o tronco, a constipação intestinal, o refluxo gastroesofágico em razão da má-formação e/ou hipotonia da musculatura digestiva próprios de deficiências das síndromes, o excesso de peso em consequência da taxa metabólica basal mais lenta ou pela presença de hipotireoidismo, compulsão alimentar ou, ainda, dificuldades de mobilidade, as quais podem ocasionar doenças degenerativas crônicas. Há também alterações relacionadas à autoimunidade e intolerância alimentar, onde quando diagnosticados precocemente evitam a desnutrição ou desenvolvimento de anemias e hipercolesterolemias (MOURA et al., 2012).

Alterações descritas anteriormente evidenciam a necessidade de cuidado nutricional individualizado; as recomendações nutricionais e a composição da dieta devem buscar uma adaptação ao metabolismo, ao grau de atividade e dificuldades mecânicas, doenças presentes e as possíveis deficiências nutricionais. Uma vez detectados os problemas alimentares, será possível melhorar a alimentação do indivíduo, proporcionando qualidade de vida a ele (MOURA et al., 2012).

Identificar, escrever e analisar o nível de desenvolvimento das habilidades motoras fundamentais frente a um programa de intervenção motora lúdica propicia melhorias no desempenho motor de pessoas com deficiência, diferentemente do que acontece em crianças típicas, onde ocorre um aperfeiçoamento das habilidades motoras e também demonstram positivas relações interpessoais. A atividade lúdica é um instrumento valioso, satisfazendo as necessidades e também minimizando a resistência à inclusão da pessoa com deficiência junto a outros não portadores. Willoughby e Polatajko (1995) e Sherril (1998) têm descrito meios de não segregação do portador de deficiência mental de comprometimento não grave, gerando condições para aprendizagem mais próxima aos padrões de normalidade. Isso tem justificativa no fato de na infância aprender por imitação, e por se relacionarem com comportamentos típicos que apresentarão referenciais motores mais eficientes, procurarão imitá-las produzindo ações motoras muito mais próximas dos padrões esperados para sua faixa etária. As crianças portadoras de deficiência mental apresentam perdas motoras em consequência de deficiências adquiridas pré, peri ou pós-natais, e também quando submetidas a situações de risco, ou seja,

pessoas de capacidades diferentes, necessitando de uma influência direta na organização do comportamento motor e/ou social (WILLOUGHBY; POLATAJKO, 1995; SHERRIL, 1998).

A participação do profissional de educação física tem como propósito prestar serviços que favoreçam no estabelecimento da educação e da saúde, estabelecendo níveis adequados de desenvolvimento e condicionamento fisiocorporal, visando ao bem-estar e qualidade de vida, consciência, expressão, estética do movimento, prevenção de doenças, de acidentes, problemas posturais. A educação física motora é extremamente importante no desenvolvimento geral como também socioafetivo e cognitivo. A atividade física tem sido abordada por relacionar a promoção de saúde em indivíduos com deficiência, alguns benefícios da atividade motora regular importante são o aumento da função cardiopulmonar, controle do peso, aumento da aptidão metabólica, melhoria da habilidade de levar as atividades diárias, sentimento de bem-estar, potencial para reduzir a ansiedade e depressão enfocando reduzir condições secundárias de problemas de saúde, como diabetes, obesidade, hipertensão, mantendo a independência funcional, lazer, prazer, reduzindo barreiras para uma boa saúde (LEGRANDE, 1974; HARROW, 1983; VAYER, 1984).

A literatura e a história do homem ainda refletem num pensar discriminatório, pois é mais fácil prestar atenção aos impedimentos e às aparências do que aos potenciais e capacidades de tais pessoas (MACIEL, 2000).

A inclusão social traz como objetivo a equiparação de oportunidades, a mútua interação de pessoas com e sem deficiência e o pleno acesso aos recursos da sociedade, uma vez que o portador de deficiência e outras minorias tornam-se cidadãos produtivos, participantes, conscientes de seus direitos e deveres, diminuindo, assim, os custos sociais. No mercado de trabalho poucos são os empregadores que se dispõem a empregar portadores de deficiência, pois ele é o último a ser contratado e o primeiro a ser demitido; sua faixa salarial é, em média, menor que a de seus colegas de profissão. Dessa forma, lutar a favor da inclusão social deve ser responsabilidade de cada um e de todos coletivamente (MACIEL, 2000; AXFRA, 2013).

3 MATERIAIS E MÉTODOS

O Componente Curricular de Pacientes com Necessidades Especiais I pertencente à matriz curricular do Curso de Odontologia Unoesc/Jba realiza, semestralmente, com os acadêmicos da 8ª fase, a elaboração de referencial teórico sobre assuntos que dizem respeito a estudos em Paciente Especial. Os acadêmicos seguem um roteiro de construção de estudos em equipes que iniciam com aula Teórico/Prática de Metodologia Científica e Pesquisa de Dados em laboratório de informática, oficinas teste de construção do referencial teórico em biblioteca, apresentações prévias de aprendizagem em sala de aula e apresentação em Fórum Científico de Estudos em Paciente Especial durante os eventos Jornada ou Semana Acadêmica de Odontologia. Realizados pelo Curso de Odontologia. Neste fórum, os acadêmicos apresentam o estudo elaborado sobre o tema escolhido no semestre para debate e discussão entre os acadêmicos de todas as fases do Curso de Odontologia e profissionais da área da saúde convidados, de acordo com a necessidade de debate para o assunto em questão. As equipes de discussão são multiprofissionais promovendo

integração do futuro profissional de Odontologia junto a profissionais de medicina, psicologia, enfermagem, fisioterapia, professores e educadores físicos, entre outros, viabilizando na ementa a justificativa do componente curricular que baliza a identificação e estudo de experiências e estratégias em serviços de saúde que capacitem ao acadêmico o exercício e possibilidade de elaboração de planejamento em saúde em diferentes tipos populacionais. A atuação do acadêmico de odontologia ante o paciente especial leva ao crescimento constante do interesse e conhecimentos pelos processos educativos em saúde bucal e da humanização do atendimento odontológico.

4 CONCLUSÃO

Os estudos teóricos de introdução à Odontologia para Pacientes com Necessidades Especiais, conceitos e classificação, promoção de saúde na prevenção do surgimento das doenças bucais, genética e semiologia para grupos especiais, gestão e planejamento, postura e abordagem no atendimento a estes pacientes com doenças sistêmicas crônicas, estudo dos aspectos farmacológicos para o uso de medicamentos em pacientes que requerem cuidados especiais tem a missão de integrar o profissional de Odontologia em equipes multiprofissionais de saúde, embasando um futuro atendimento prático em clínica odontológica.

THE FRAGILE X SYNDROME: A BRIEF THEORETICAL

Abstract

The Fragile X Syndrome is the most common inherited cause of mental retardation and between genetic causes is surpassed only by the Down Syndrome. Carriers of Fragile X Syndrome, also known as Martin-Bell syndrome, have alterations in X chromosome, women are less affected and when the clinical condition is usually less severe, On the other hand, men most commonly presenting syndrome, and its expression is more severe. The aim of this paper is to conduct an analysis through a literature review on Fragile X Syndrome and their peculiarities. One of the main characteristics of this kind of syndrome is that the carrier of it presents developmental delay and intellectual disability, wich is variable among each individual. Some physical characteristics can develop from birth to puberty, but the diagnosis it is confirmed by examining high-resolution cytogenetic karyotype. Among these physical characteristics, we can highlight alterations in the oral cavity and psychological and behavioral characteristics. The carrier of this syndrome has the need for a multidisciplinary approach, and among these professionals is the dentist, which need to be prepared to make changes to the protocol of dental care. However, the carrier of Fragile X Syndrome is the most need of acceptance and social inclusion, integrating this person at school, in the workplace, and thus improving their quality of life.

Key-words: Fragile X Syndrome. Signs and Symptoms. Oral Manifestations. Behavior and Behavior Mechanisms.

REFERÊNCIAS

- ASSOCIAÇÃO CATARINENSE DA SÍNDROME DO X FRÁGIL. **Síndrome do x frágil e autismo**. Florianópolis, 2012. Disponível em: <<http://xfragilsc.blogspot.com.br/2012/10/sindrome-do-x-fragil-e-autismo.html>>. Acesso em: 06 ago. 2013.
- AXFRA. Associação X Frágil do Brasil. Síndrome do X Frágil – Uma Síndrome com Simpatia. Disponível em: <<http://www.bengalalegal.com/xfragil>>. Acesso em: 5 set. 2013.
- BOHER, J. B. M.; KOERICH, M. H. A. L. **Perfil dos cuidadores de crianças portadoras de doenças crônicas atendidas na clínica escola de fisioterapia da universidade do estado de Santa Catarina**. Disponível em: <<http://www.pergamum.udesc.br/dados-bu/000000/000000000014/000014B1.pdf>>. Acesso em: 08 set. 2013.
- GLAT, R. O papel da família na integração do portador de deficiência. **Revista Brasileira de Educação Especial**, 1996. Disponível em: <http://www.abpee.net/homepageabpee04_06/artigos_em_pdf/revista4numero1pdf/r4_art09.pdf>. Acesso em: 08 set. 2013.
- GUERRERO, M. M. **Abordagem neurológica na síndrome do X Frágil**. Campinas, 1993.
- HADDAD, A, S. **Odontologia para Pacientes com Necessidades Especiais**. São Paulo: Santos, 2007.
- HADDAD, A. S.; SANTOS, M. T. B. R. Abordagem do paciente com necessidades especiais para o tratamento odontológico ambulatorial. *Odontologia, conhecimento e arte: odontopediatria, ortodontia, ortopedia funcional dos maxilares, pacientes especiais*. Artes Médicas, São Paulo, v. 2, p. 295-301, 2003.
- HARROW, A. J. **Taxionomia do domínio psicomotor**. Rio de Janeiro: Globo, 1983.
- LEGRANDE, G. **Técnicas de Educação: manual de psicomotricidade**. Lisboa: Editorial Estampa, 1974.
- MACIEL, M. R. C. Portadores de deficiência a questão da inclusão social. **São Paulo em Perspectiva**, 2000.
- MOURA, A. B.; et al. Perfil nutricional de crianças e adolescentes com deficiência intelectual. **Ped Moderna: Moreira JR Editora**, v. 48, n. 8, p. 309-318, ago. 2012.
- OOM, P. **Síndrome de X Frágil**. Disponível em: <<http://www.paisefilhos.pt/index.php/criancas/dos-3-aos-5-anos-menu-criancas-63/675-srome-de-x-frl>>. Acesso em: 08 set. 2013.

ROSSO, T. R. F.; DORNELES, B. V. Contagem numérica em estudantes com síndromes de X-Frágil e Prader-Willi. **Rev Bras Ed Esp.**, Marília, v. 18, n. 2, p. 231-244, abr.. jun. 2012.

SHAPIRO, B. K.; BATSHAW, M. L. **Intellectual disability**. 2011: cap 33. Disponível em: <<http://www.minhavidacom.br/saude/temas/sindrome-do-x-fragil#.Uii-ORi5fIU>>. temas/sindrome-do-x-fragil#.Uii-ORi5fIU>. Acesso em: 02 out. 2013.

SHERRIL, C. **Adapted Physical Education and Recreation (4th ed.)**. Dubuque, IO: Wm. C. Brown Publishers, 1998.

VAYER, P. Q. **A Observação da Criança**. São Paulo: Manoele, 1984

VIEIRA, C. **Síndrome do X Frágil, uma doença comum e pouco conhecida**. Disponível em: <<http://diariocatarinense.clicrbs.com.br/sc/noticia/2011/10/sindrome-do-x-fragil-uma-doenca-comum-e-pouco-conhecida-3543399.html>>. Acesso em: 08 set. 2013.

WILLOUGHBY, C.; POLANTAJKO, H. J. Motor problems in children with developmental coordination disorder: A review of the literature. **American Journal of Occupational Therapy**, v. 49, p. 787-794, 1995.