

ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO BRASILEIRO SOBRE A SÍNDROME DO X FRÁGIL: DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE UM CHECKLIST PARA TRIAGEM DE CASOS SUSPEITOS.

AUTORES: Luz María Romero; Gabriela Cristina Carvalho Santos; Vanessa Schubert; Edson Emílio Scalabrin; Roberto Hirochi Herai

NOME DAS INSTITUIÇÕES: Instituto Buko Kaesemodel; Pontifícia Universidade Católica (PUCPR)

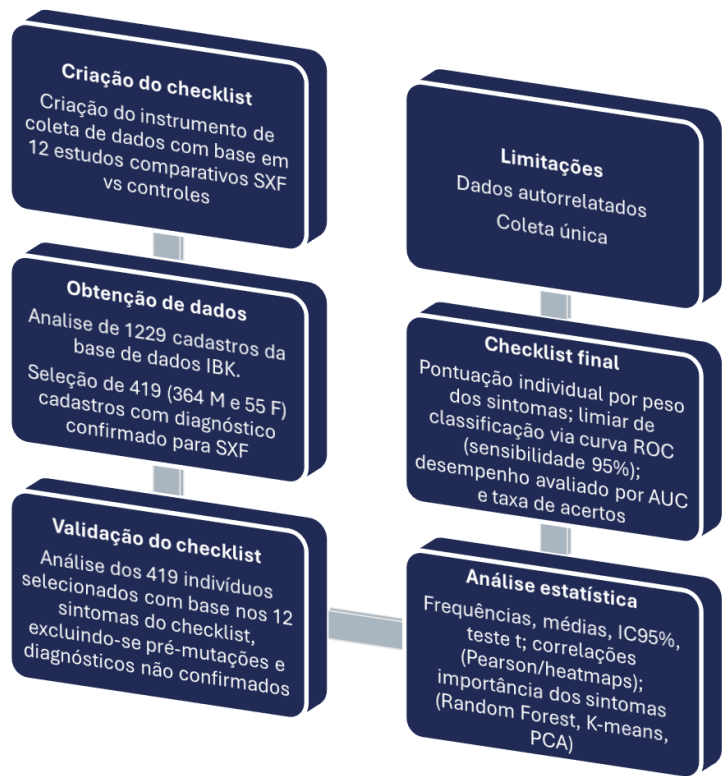
INTRODUÇÃO

A Síndrome do X Frágil (SXF) é a principal causa hereditária de deficiência intelectual e autismo sintomático, resultante da expansão do trinucleotídeo CGG no gene FMR1. O quadro clínico é heterogêneo, com manifestações cognitivas, comportamentais e físicas como DI, traços do TEA, fala repetitiva, face alongada e orelhas proeminentes. O diagnóstico definitivo exige teste molecular (PCR ou Southern Blotting), mas checklists clínicos têm sido utilizados para triagem em diversos países.

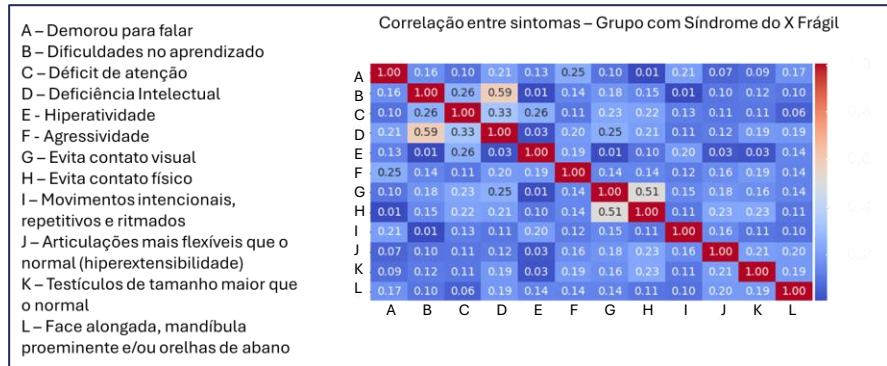
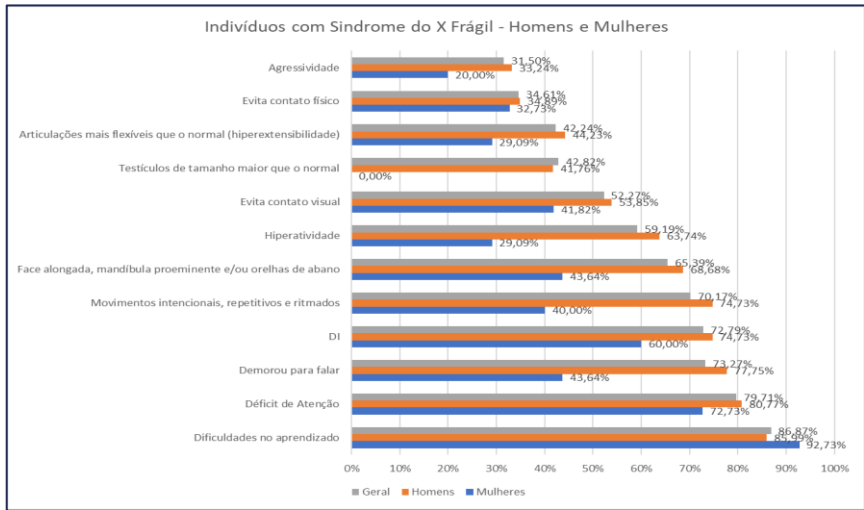
OBJETIVO

- Descrever a frequência dos sinais e sintomas mais comuns entre indivíduos diagnosticados com a Síndrome do X Frágil, de ambos os sexos;
- Desenvolver um checklist pontuado para triagem de casos suspeitos de SXF.

METODOLOGIA



RESULTADOS E DISCUSSÃO



Checklist de Triagem – Síndrome do X Frágil (Brasil)

Objetivo: Identificar indivíduos com suspeita clínica para encaminhamento ao teste molecular do gene **FMR1**.

Critério: Soma dos pesos $\geq 0,55 \rightarrow$ **Suspeito para SXF** (sensibilidade: 95%).

Identificação

Nome/ID: _____

Sexo: ☐ Masculino ☐ Feminino

Data de nascimento: ____/____/____

Sintomas e Pesos

Sintoma	Peso Masculino	Peso Feminino	Paciente
Dificuldades no aprendizado	0.18	0.28	
Déficit de Atenção	0.17	0.12	
Demorou para falar	0.14	0.01	
Deficiência Intelectual	0.32	0.20	
Movimentos intencionais, repetitivos e ritmados	0.17	0.05	
Face alongada, mandíbula proeminente e/ou orelhas de abano	0.29	0.09	
Hiperatividade	0.12	0.04	
Evita contato visual	0.06	0.08	
Articulações mais flexíveis que o normal (hiperextensibilidade)	0.19	0.04	
Testículos de tamanho maior que o normal (macroorquidismo)	0.26	-	
Evita contato físico	0.04	0.07	
Agressividade	0.01	0.02	
Total	-	-	

Cálculo

Pontuação Total = soma dos pesos dos sintomas presentes

Se **Pontuação $\geq 0,55$** $\rightarrow$ Suspeita clínica de Síndrome do X Frágil (indicado teste molecular **FMR1**).

Observações adicionais

- Histórico familiar de DI, TEA, epilepsia, menopausa precoce ou abortos de repetição reforçam a suspeita.
- Este checklist **não substitui** avaliação genética ou neurológica, mas orienta o encaminhamento.

Comparando indivíduos com SXF e controles, observamos diferenças claras, nove dos 12 sintomas foram significativamente mais prevalentes no grupo com SXF. As barras de erro não se sobrepõem, confirmando significância estatística ($p < 0,05$).

A correlação de Pearson revelou relações moderadas entre alguns sintomas. Não identificamos correlações negativas relevantes entre os sintomas.

Cada sintoma recebeu um peso específico no checklist. O ponto de corte definido foi **0,55**, com **95% de sensibilidade** em homens (AUC = 0,73) e mulheres (AUC = 0,76). Nos homens, sintomas com maior peso foram déficit de atenção, deficiência intelectual, face alongada, mandíbula proeminente e orelhas de abano. Nas mulheres, os mais relevantes foram dificuldades de aprendizado e deficiência intelectual. Se a pontuação ultrapassar 0,55, o indivíduo deve ser encaminhado para teste genético.

CONCLUSÃO

Este estudo reuniu a **maior coorte mundial de indivíduos com SXF**, descrevendo sintomas com **prevalência superior a 70%**. Foi elaborado um checklist de **12 sinais** adaptado à população brasileira, útil na triagem clínica. A integração com histórico familiar fortalece a indicação para testagem molecular e diagnóstico precoce.

