

SÍNDROME DO X-FRÁGIL: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, DE NEURODESENVOLVIMENTO E COMUNICAÇÃO: ESTUDO DE CASO CLÍNICO

RIBEIRO, Eduarda Hanna Porto; RIBEIRO, Camila da Costa; LAMÔNICA, Dionísia Aparecida Cusin.

INTRODUÇÃO: A Síndrome do X-frágil (SXF) é uma doença genética hereditária causada pela mutação no gene FMR1 no cromossoma X, responsável pela deficiência intelectual. Esta síndrome é caracterizada por diversas manifestações fenotípicas (comportamentos do espectro autístico, convulsões, estrabismo, hipotonia, flacidez articular, perímetro cefálico aumentado, pés planos, face estreita, fronte alta, lábios finos, macrodontia, nariz longo e grande, palato arqueado estreito, prognatismo, anomalias de pavilhão auricular, malformações cardíacas principalmente prolapso de válvula mitral, entre outros) que envolvem a presença de alterações nos domínios cognitivo (incluindo as funções executivas), linguístico, comportamental, motor e sensorial, associadas muitas vezes ao atraso no Neurodesenvolvimento. Sendo reconhecida como a causa genética mais comum de deficiência intelectual e do Transtorno do Espectro Autista (TEA). **OBJETIVO:** apresentar características da síndrome, do neurodesenvolvimento e comunicação de uma criança do sexo masculino, com diagnóstico de SXF e presença de sinais do TEA, aos quatro anos e 11 meses de idade. **METODOLOGIA:** Cumpriram-se os critérios éticos. Foi realizado anamnese com os responsáveis e avaliação por meio da aplicação dos seguintes instrumentos: Observação do Comportamento Comunicativo (OCC), Teste de *Screening* de Desenvolvimento Denver-II (TSDD-II), *Early Language Milestone Scale* (ELMS) e Escala de Avaliação de Traços Autísticos (ATA). **RESULTADOS:** o levantamento de características confirmou a hipótese da SXF com sinais de TEA; na OCC verificou-se atraso nos comportamentos comunicativos e presença de ecolalia; no TSDD-II verificou-se atraso nas habilidades motora grossa, motora fina adaptativa, linguagem e pessoal social; na ELM verificou-se escores aquém do esperado para as funções auditiva receptiva e auditiva expressiva; na ATA verificou-se sinais, tais como maneirismo, movimentos de *flapping*, ecolalia, dificuldade para manter contato visual, dificuldade em explorar o objeto, déficit nas habilidades motor fino e motor grosso e dificuldades na socialização. **CONCLUSÃO:** Corroborando com os achados da literatura, neste caso verificou-se atraso significativo no desenvolvimento da linguagem, com prejuízo em todas as áreas, além de alterações comportamentais, nas habilidades motoras e

presença de sinais sugestivos de TEA. Conhecer as características fenotípicas SXF é extremamente importante para profissionais que trabalham com neurodesenvolvimento, uma vez que possibilitará diagnóstico mais preciso, principalmente nos casos que cursam com sinais positivos para TEA sintomático.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome do X-frágil, Transtornos do Neurodesenvolvimento, Fenótipo, Linguagem.