

Síndrome causa distúrbio de aprendizado

Estatísticas mostram que 5% das crianças nos Estados Unidos têm dificuldade de aprendizado, o que representa um gasto público em saúde de 3,5 milhões de dólares. "Transportado para o Brasil, esse número, certamente, se perderia pois existem mais crianças brasileiras nessas condições", alerta o neuropediatra Jorge Humberto Barbalho Filho, médico da Clínica Neurogenes do Hospital Infantil Joana de Gusmão. Segundo ele, 1/3 dos pacientes atendidos na área neurológica tem déficit de atenção e são consideradas crianças problemáticas. As pessoas que possuem distúrbio de aprendizado apresentam um tipo mais comum de doença genética que é a Síndrome do X Frágil.

Estima-se que 5 a 10% dos indivíduos com retardo mental sem causa conhecida e aproximadamente 13% da população autista têm Síndrome do X Frágil. Além do autismo, a Síndrome do Déficit da Atenção, como é popularmente conhecida a doença, também tem sido encontrada em indivíduos com outro diagnóstico como: a Síndrome de Down, Paralisia Cerebral e a Síndrome de Klinefelter. Diagnosticada geralmente a partir dos 7 anos, quando a criança começa a frequentar a escola, a doença se caracteriza, principalmente, pela lentidão no aprendizado associada a outros estigmas como distúrbio na fala, características físicas (faces longas, orelhas grandes e macroorquidismo-testículos grandes) hiperatividade, agressividade e retardo mental.

CROMOSSOMA X - Depois da Síndrome de Down, a Síndrome do X Frágil é a causa mais comum de retardo mental hereditário, com incidência de 1/1000 nos homens e 1/2000 nas mulheres. Frequentemente homens com o cromossoma "X Frágil" são clinicamente afetados devido ao único cromossoma "X" que eles possuem. As mulheres, por sua vez, podem ser apenas portadoras do defeito, com ou sem sintomas clínicos, mas carregam o gene para a próxima geração.

NOME - Síndrome que se caracteriza pela fragilidade no braço longo do cromossoma "X", por isso a denominação do nome, a doença causa problemas intelectuais variando desde uma lentidão na aprendizagem até um retardo mental severo. Pessoas portadoras da doença podem possuir aparência normal, memória aguçada, personalidade especial, senso de humor e excelente habilidade imitativa. A variação do Quociente Intelectual (QI) varia do retardo severo à normal.



Diagnóstico pode ser feito através de teste de DNA que localiza também os familiares portadores da doença

CARACTERÍSTICAS DA DOENÇA

INFÂNCIA

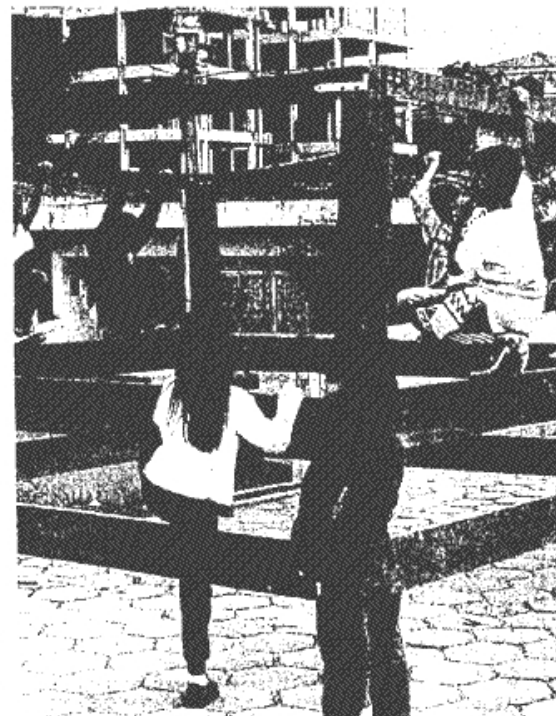
- Hiperatividade
- Distúrbio na fala
- Sinais leves de distúrbio de comportamento
- Comportamento autista

FASE ESCOLAR

- Sinais de distúrbio de aprendizado
- Dificuldade de atenção
- Hiperatividade
- Orelhas grandes
- Macroorquidismo (testículos grandes)

PUBERDADE

- Faces longas
- Orelhas grandes
- Macroorquidismo
- Distúrbio de comportamento
- Crises epilépticas
- Agressividade
- Timidez
- Isolamento
- Diminuição da intelectualidade



Doença também é conhecida como Síndrome do Déficit de Atenção e é detectada por volta dos 7 anos

DR. JULIO CORDEIRO
MÉDICO

CREMESC: 362

OBESIDADE DE ADULTOS

Atende pela UNIMED

Fone: (048) 222-1862.

Cous: R. Jerônimo Coelho, 389 / S. 24

Centro - Florianópolis/SC

Diagnóstico difícil até década de 80

Até 1980 a Síndrome do X Frágil era de difícil conhecimento já que os pacientes portadores da enfermidade apresentavam-se, muitas vezes, com características muito próximas da normalidade. A partir da década de 80, o diagnóstico da doença começou a ser realizado através dos Laboratórios de Citogenética que, com a utilização do exame cariótipo (estudo dos cromossomos), detectavam apenas 60% dos portadores da alteração genética. Com o recente advento da técnica de Biologia Molecular ou Teste de DNA para detecção de Síndrome do "X" Frágil por PCR (aparelho de amplificação de DNA) e análise direta por Southern-Blot, é possível chegar a um resultado

positivo da doença. Através do teste do DNA, são detectados, além do paciente, também os familiares portadores do gene.

"Hoje já sabemos que uma em cada 625 mulheres nasce com essa alteração genética e, sendo portadora, carrega o gene para a próxima geração. Apesar de serem mais raras, os homens também podem ser portadores, numa incidência de um para cada 5 mil. Nesse caso, os riscos serão para os seus netos e bisnetos. As filhas, apesar de normais, portarão o gene afetado para a próxima geração", explica a bióloga Ingrid Tremel Barbato.

Segundo a geneticista, as instituições que trabalham com retardo men-

tal, bem como escolas que possuem estudantes com dificuldade de aprendizado (repetição do mesmo ano letivo) deveriam ter a oportunidade de acessar a essas formas de diagnósticos já que tratamentos específicos estão disponíveis seja na forma de drogas ou sociedades de ajuda mútua.

"Um bom aconselhamento genético é capaz de orientar e ajudar a prevenir repetições dessa doença na família", diz a bióloga Ingrid Barbato, responsável pelos trabalhos realizados na Clínica Neurogene, que há 12 anos vem atuando na área de genética médica.

TRABALHO DE PONTA - Com uma equipe multidisciplinar, formada

por psicólogo, geneticista, neuropediatra e biólogos, a Clínica Neurogene, de Florianópolis, faz parte de um pequeno grupo no Brasil que oferece as três técnicas mais importantes para detecção da Síndrome do X Frágil: Exames de cariótipo, PCR e análise direta do DNA. Além de oferecer esses testes que proporcionam diagnóstico preciso, dispõe de tratamento adequado, diagnóstico pré-natal e o mais importante que é a prevenção. O próximo passo da clínica, segundo informou Ingrid Barbato, é o estudo do Mal de Alzheimer também por biologia molecular.

□ A Neurogene - Laboratório e Clínica Médica fica no Largo São Sebastião, 36 - fone (048) 223-6891



Para bióloga Ingrid Barbato, um bom aconselhamento genético é capaz de orientar e prevenir doenças na família. Uma em cada 625 mulheres nasce com alteração e, sendo portadora, carrega o gene para a próxima geração

TESTES PARA DETECTAR A SÍNDROME

- **Cariótipo**
(estudo dos cromossomos)
Indicado para indivíduos com retardo mental descartando qualquer anomalia cromossômica. Serve como uma triagem
- **PCR**
(Reação de Cadeia em Polimerase)
Aparelho que serve para amplificar o gene alterado da doença dando com precisão o diagnóstico da enfermidade. O aparelho é utilizado em especial para portadoras (na sua maioria mulheres) e para indivíduos com características da síndrome, mas sem retardo mental
- **Análise direta por DNA - através da técnica do Southern-Blot**
Nesse caso, em particular, é direcionada para os indivíduos supostamente afetados, ou seja, aquelas crianças que apresentam retardo mental e outros sinais da síndrome

Exames avaliam normalidade do feto

O ultra-som obstétrico é o exame mais usado para verificar a idade do bebê (entre seis e 12 semanas), se ele é normal do ponto de vista anatômico (18 a 24 semanas) e se está crescendo de maneira adequada e saudável (terceiro trimestre). Quando o exame é feito entre nove e 12 semanas, especialmente por via transvaginal, é possível medir uma **prega cutânea na nuca do bebê que,**

com o objetivo, esses testes podem ser divididos em três categorias principais: Testes que examinam os cromossomos do bebê (cariótipo), testes para avaliar a estrutura física do bebê (ultra-som morfológico fetal) e testes que produzem se um bebê normal continuará ou não a se desenvolver normalmente (cardiotocografia, perfil biofísico fetal e dopplervelocimetria).

célula, que vai subsequentemente desenvolver-se em feto e placenta. Quando normal, essa célula terá 46 cromossomos. Bebês com anomalias dos cromossomos podem ter um número maior, menor ou mesmo a quantidade correta de cromossomos, mas arranjada de maneira incorreta.

A anomalia mais comum é uma

vez, identificarão não somente a Síndrome de Down, mas também outros problemas cromossômicos.

FATORES - Os riscos de gerar um bebê anormal estão relacionados à idade materna (acima de 35 anos), anomalia cromossômica em gestação anterior, incompatibilidade sanguínea (casamento consanguíneo), história familiar

quando alterada, indica um risco maior para doenças cromossômicas.

Além do ultra-som, existem atualmente uma série de testes disponíveis durante o período pré-natal para saber se o bebê é normal ou não. De acordo

com uma pessoa com cariótipo normal têm 46 cromossomos em cada célula do seu corpo, exceção feita aos espermatozoides e óvulos, que contêm 23 cromossomos cada um. Quando o bebê é concebido, um espermatozoide e um óvulo fundem-se para formar uma única

pessoa possui um cromossomo extra, levando à Síndrome de Down. Além dela, existem outras anomalias cromossômicas, algumas causando defeitos de natureza menos severa, outras causando problemas mais severos que a Síndrome de Down. Os exames, por sua

vez, são realizados durante a gestação e podem detectar doenças maternas. Já os fatores identificados durante a gestação são exposição a drogas e radiação, infecções maternas (sífilis, rubéola, toxoplasmose), anormalidade fetal ou do volume do líquido amniótico.

Exame é indicado para familiares

A melhor maneira de evitar o aparecimento da doença é a prevenção. A bióloga Ingrid Barbato aconselha que todos os casais, antes de planejar uma gravidez, devem se submeter ou ao cariótipo (para excluir qualquer futura anomalia cromossômica) ou ao teste por biologia molecular, no caso da Síndrome do X Frágil, para confirmar ou descartar a presença do gene alterado. A indicação para o exame deve ser feita se a mulher possuir familiares próximos com distúrbio de aprendizagem, além de outras características da síndrome, inclusive com retardo mental. Caso seja uma portadora de nível baixo a moderado do gene anormal, ela terá um risco também moderado para a próxima geração. Se, ao contrário, for portadora de alto risco, terá que ser orientada através do aconselhamento genético.

"O tratamento pré-natal está sendo amplamente pesquisado, mas a melhor forma de prevenir a doença ainda é detectando as mulheres portadoras e uma maneira de selecionar essas pacientes é expandindo a investigação de x-frágil para os familiares de uma pessoa afetada ou com sinais da doença", atesta a médica geneticista Verônica Muñoz, que faz o aconselhamento genético na Clínica Neurogene. Seu trabalho, segundo ela, é um estudo familiar. "Quando o diagnóstico de x-frágil é feito, outras pessoas da família, em especial os parentes de primeiro grau, têm indicação de realizar esse exame também já que se sabe que uma pessoa sem qualquer manifestação clínica pode ter uma alteração molecular podendo transmitir a doença para seus filhos. É necessário explicar aos pais o significado de um exame alterado para que eles possam fazer o seu planejamento familiar", completa a médica.

"Quando na fase escolar, o diagnóstico é importante para entender o comportamento da criança", destaca a bióloga Ingrid Barbato, defendendo um tratamento multidisciplinar desde a administração de drogas para controle de hiperatividade (mais concentração na escola) até a integração social como terapia ocupacional, da fala e da linguagem, física, musicoterapia, terapia psicológica para a família e, principalmente, um programa apropriado de educação especial.

Para exemplificar, ela cita o Projeto Saúde Escolar, administrado pela Prefeitura em 1996, onde algumas crianças das escolas públicas renovadas no pri-

Casais antes de planejar gravidez devem se submeter ou ao cariótipo, para excluir anomalia cromossômica, ou ao teste de biologia molecular para detectar síndrome do X Frágil



QUEM DEVE SER TESTADO

- Qualquer homem ou mulher com retardo mental sem causa conhecida que mostre algumas características do x-frágil
- Qualquer criança com hiperatividade ou com feições autistas e com atraso no seu

desenvolvimento, problemas de aprendizagem ou retardo mental

- Qualquer indivíduo com autismo ou a Síndrome de Asperger

- Qualquer criança com problema de aprendizagem que apresente as

características da Síndrome do x-frágil

- Qualquer mulher na idade de ter filhos ou mais nova que está pensando em engravidar e que tem um ou mais indivíduos já mencionados em sua família

ças ao avanço da ciência, existem trabalhos nos Estados Unidos, de diagnóstico pré-natal, com altas dosagens de ácido fólico (já que esses pacientes

Dr. Antonio O. Pacheco
Ginecologia - Obstetria
Fga. Silvana Lermen Silva
Fonoaudióloga



Dr. Rogério de Souza
Ginecologia - Obstetria
Dra. Simone R. Protto
Ortodontista

meiro ano escolar se submeteram ao teste de detecção para síndrome. "Além de ajudar as crianças, o mais importante do programa foi descobrir as famílias portadoras do gene que foram aconselhadas geneticamente", diz a bióloga.

ENGENHARIA GENÉTICA - Gra-

apresentam deficiência nesse tipo de substância no organismo) administrado no útero materno. Os avanços, na verdade, não param por aí. O próximo passo na cura da doença está sendo dado pela Engenharia Genética que já faz pesquisas para a correção do gene afetado para um normal.

Suplemento Especial: Saúde e Bem-estar

O escritor chileno Suryavan Xolhar chega a Florianópolis no próximo dia 5 de julho para ministrar um curso de Neurografia. Dirigido a empresários, profissionais em geral e estudantes, o curso visa ampliar o uso do potencial e recursos mentais. Informações: Fones (048) 972-0669/222-0080.

ANA CORDEIRO

PSICÓLOGA

CRP: 12/01751

**ORIENTAÇÃO VOCACIONAL
PSICOTERAPIA - ADOLESC. E ADULTOS**

Fone: (048) 228-4371.

Cons.: R. Ormano Corsini, 01
Agrônômica - Florianópolis/SC.

Dr. George A. Peretra
Pediatra

Dra. Marja N. Lacerda
Otorrinolaringologista
Eliane Clèmes
Psicóloga


CLINIVATI

Dra. Kátia C. Protto
Cirurgiã Dentista
Dr. Paulo Prazerez
Oftalmologista
Dr. Guido S. Bauer Junior
Clínico Geral

*" Uma equipe trabalhando
pela saúde da comunidade "*

Atendemos:
Particular e Convênios

Consultas com
Hora Marcada

Rua Leoberto Leal, 244 - Centro Tijucas/SC
Fone (048) 263-0286