



Scan to know paper details and  
author's profile

# Relationship between Triple X Trisomy and ASD in A 2-Year-Old Child in Bom Despacho/Mg

*Elen Angela Moura Guedes, Esther Lage Costa, Fernanda Da Conceição Fernandes,  
Heberth Andrade Silva & Hévylin Caroline Fernandes Silva*

## ABSTRACT

This study describes the case of a female child diagnosed with Triple X Syndrome and Autism Spectrum Disorder (ASD). The pregnancy was complicated, culminating in delivery at 36 weeks following medical recommendation due to vasa previa and umbilical cord insertion issues. Initial low food intake was observed, requiring intensive nutritional monitoring. During the first months of life, signs of developmental delay and atypical behaviors, such as lack of interaction and sensitivity to sensory stimuli, emerged, prompting the mother to seek specialized evaluation. The initial diagnosis suggested ASD; however, a second neuropediatrician requested genetic tests and additional clinical observations, leading to the discovery of X chromosome trisomy (47,XXX). This condition is associated with variable phenotypic characteristics and, in the described case, contributed to the autistic presentation. Multidisciplinary treatment, including equine therapy, speech therapy, swimming, and specific therapeutic interventions, resulted in significant improvements in the child's social interaction and development. The use of Risperidone helped control some behavioral symptoms. This case highlights the importance of genetic testing in underexplored diagnoses, as well as the essential role of early intervention in improving the quality of life for children with trisomies and ASD.

**Keywords:** trisomy X, ASD, early diagnosis.

**Classification:** NLM Code: WS350.8.A8

**Language:** English



Great Britain  
Journals Press

LJP Copyright ID: 392893

London Journal of Medical & Health Research

Volume 25 | Issue 5 | Compilation 1.0





# Relationship between Triple X Trisomy and ASD in A 2-Year-Old Child in Bom Despacho/Mg

## Relação Da Trissonomia Do Triplo X Com O Tea Em Criança De 2 Anos Em Bom Despacho/Mg

Elen Angela Moura Guedes<sup>a</sup>, Esther Lage Costa<sup>a</sup>, Fernanda Da Conceição Fernandes<sup>b</sup>, Heberth Andrade Silva<sup>c</sup> & Hévylin Caroline Fernandes Silva<sup>c</sup>

### RESUMO

Este estudo descreve o caso de uma criança do sexo feminino diagnosticada com Síndrome do Triplo X e Transtorno do Espectro Autista (TEA). A gestação ocorreu com complicações, culminando em parto na 36<sup>a</sup> semana, após indicação médica devido a vasa prévia e inserção do cordão umbilical. Observou-se baixa ingestão alimentar inicial, necessitando de acompanhamento nutricional intensivo. Ao longo dos primeiros meses de vida, surgiram sinais de atraso no desenvolvimento e comportamentos atípicos, como falta de interação e sensibilidade a estímulos sensoriais, o que levou a mãe a buscar avaliação especializada. O diagnóstico de TEA foi inicialmente levantado, porém, uma segunda neuropediatra solicitou exames genéticos e observações clínicas adicionais que culminaram na descoberta da trissomia do cromossomo X (47,XXX). Essa condição está associada a características fenotípicas variáveis e, no caso descrito, contribuiu para o quadro autista. O tratamento multidisciplinar, incluindo equoterapia, fonoaudiologia, natação e intervenções terapêuticas específicas, trouxe melhorias significativas na interação social e no desenvolvimento da criança. O uso de Risperidona auxiliou no controle de alguns sintomas comportamentais. O caso evidencia a importância de exames genéticos em diagnósticos pouco estudados, bem como o papel essencial da intervenção precoce no aprimoramento da qualidade de vida de crianças com trissomias e TEA.

**Palavra Chave:** Trissomia do Triplo X, TEA, Diagnóstico precoce.

### I. METODOLOGIA

Este estudo trata-se de um relato de caso descritivo, baseado na observação detalhada de um único paciente sobre o tema da relação da trissonomia do triplo X com o TEA em criança de dois anos do sexo feminino. O relato foi acompanhado na própria cidade de Bom Despacho, Minas Gerais, Brasil, durante o período de Dezembro/2021 até Dezembro/2023 através de levantamentos de dados clínicos gestacionais da genitora, dados da criança e relatórios médicos.

O caso foi selecionado devido a relevância clínica do assunto, visto o TEA não ter ainda uma etiologia bem definida, ao qual observou a necessidade de elucidar correlação clínica entre a alteração cromossômica do triplo X e o desenvolvimento do transtorno do espectro autista. O paciente do estudo apresentou sinais de atraso no desenvolvimento e comportamentos atípicos, como falta de interação e sensibilidade a estímulos sensoriais, instigando a genitora a buscar maiores informações sobre o que poderia estar acarretando tais modificações de comportamento. No decorrer do levantamento observa a importância da equipe multidisciplinar de profissionais para contribuir no diagnóstico inicial do TEA, além de exames genéticos e observações clínicas adicionais que culminaram na descoberta da trissomia do cromossomo X (47,XXX). Essa condição está associada a características fenotípicas variáveis e, no caso

descrito, possivelmente pode ter contribuído para o quadro autista.

Os métodos utilizados na coleta de dados, baseia-se em resultados de exames clínicos laboratoriais e genéticos, Abordagem terapêutica e intervenção multidisciplinar de profissionais (Pediatra, Neuropediatra, fonoaudiólogo, psicopedagogo, fisioterapeuta) com realização de testes, observações e entrevistas. O estudo respeitou os princípios éticos da pesquisa, ao qual a genitora está de acordo com o tema levantado, possibilitando esse estudo através do consentimento de dados e informações entregues pela citada.

## II. INTRODUÇÃO

A Síndrome do Triplo X é um tipo de aneuploidia cromossômica, por sua vez não muito rara (na proporção de 1:1000 mulheres nascidas), porém pouco diagnosticada. Dessa forma, muitas meninas são portadoras da condição de Trissomia X, o que pode levar à redução das capacidades cognitivas, intelectuais e comportamentais<sup>5</sup>.

A trissomia X é uma anomalia dos cromossomos sexuais, com fenótipo variável, causada pela presença de um cromossomo X extra em indivíduos do sexo feminino (47,XXX em vez de 46,XX)<sup>2</sup>. Ao contrário das Síndromes de Down, Klinefelter e Turner, não haviam sido relatados casos clínicos de Trissomia X até que a técnica de cariotipagem estivesse disponível, sendo o primeiro estudo realizado em 1959<sup>4</sup>.

A etiologia da trissomia X está relacionada à não disjunção durante a meiose, embora a não disjunção pós-zigótica ocorra em aproximadamente 20% dos casos. A idade materna avançada (conhecida por estar associada a um aumento da probabilidade de eventos de não disjunção) é observada em cerca de 30% dos casos de trissomia X<sup>6</sup>. Diante disso, foram realizados estudos que relacionaram a condição 47,XXX ao estresse na primeira infância, disfunção executiva, TDAH, autismo, estrutura cerebral e doenças autoimunes, respectivamente<sup>3</sup>. Foram encontrados e descritos resultados que associavam a presença do cromossomo X extra a características anormais<sup>6,2</sup>.

O autismo é um transtorno do desenvolvimento, que aparece nos primeiros anos de vida e interfere nas habilidades de comunicação, motoras e de interação social. Por se tratar de um transtorno de neurodesenvolvimento, o Transtorno do Espectro Autista caracteriza-se por manifestações comportamentais, seguidas de déficits nos padrões de comportamento, estereotipias, rigidez cognitiva e atividades limitadas<sup>5</sup>. A etiologia do Transtorno do Espectro Autista (TEA) ainda permanece uma incógnita. Evidências científicas indicam que não há uma causa única, mas sim a interação de fatores genéticos e ambientais<sup>9</sup>.

Nos últimos anos, inúmeros estudos genéticos vêm sendo associados a doenças mentais e neurológicas, utilizando principalmente a análise de ligação gênica e de biomarcadores. No entanto, poucos genes específicos foram identificados. A maioria deles poderá ser reconhecida quando, literalmente, algumas centenas de indivíduos afetados e seus familiares forem analisados, evidenciando, assim, a necessidade de diagnósticos precoces para o tratamento dessa patologia. Desse modo, acredita-se que os aspectos genéticos e seus biomarcadores podem ser pontos cruciais no estudo do tratamento de TEA<sup>8,1</sup>.

## III. DESENVOLVIMENTO

Gestação com nascimento na 36<sup>a</sup> semana, com parto previamente agendado em razão de a mãe apresentar vasa prévia e inserção do cordão umbilical. Foi feito uso de Dexametasona (6 mg IM) para amadurecimento pulmonar fetal. A mãe tem histórico de AVE isquêmico e epilepsia, em uso do anticonvulsivo Oxcarbazepina 300 mg BID e injeções diárias de Enoxaparina desde a 10<sup>a</sup> semana, como medida profilática. Ela também apresenta histórico de três gestações (uma cesárea há 17 anos e dois abortos recorrentes de gestações ectópicas), tem 36 anos, enquanto o pai tem 46 anos.

A criança, do sexo feminino, nasceu pesando 2.890 g, medindo 47 cm, com perímetro céfálico de 34 cm. O teste do coraçãozinho em MSD registrou 100% e em MID, 97%. O teste do

olhinho foi normal. O recém-nascido (RN) apresentou cefalo-hematoma e permaneceu em internação por 72 horas, recebendo alta em boas condições, com peso de 2.585 g e indicação de acompanhamento para icterícia. O screening infeccioso foi negativo. A mãe é A+ e o RN, O+. Aos 13 dias, a criança retornou ao consultório para avaliação pediátrica, quando se constatou perda de 60 g (pesando então 2.525 g). A mãe relatou que a bebê ficava incomodada para mamar, sendo necessário estimulá-la a cada 2 horas, e por diversas vezes ela se recusava a mamar. Notou-se também que era uma criança calma, sonolenta, chorava pouco e não se sentia bem no colo.

O acompanhamento nutricional do bebê foi realizado intensivamente por sete dias, com a meta de ganho de 30 g ao dia, o que não ocorreu, chegando a uma média de 17 g/dia. A mãe, por conta própria, introduziu fórmula (90 ml de água e 3 medidas de fórmula por mamadeira). Após 17 dias, a criança já apresentava peso dentro do esperado para sua faixa etária.

O desenvolvimento prosseguiu normalmente, com acompanhamento de puericultura e vacinação. Todos os meses a mãe fazia registros fotográficos do bebê e observou que, após os seis meses, a criança parou de olhar para a câmera e interagir com os fotógrafos. Aos 8 meses, ela começou a andar, sem ter engatinhado. Nessa época, já balbuciava algumas palavras como “papai, mamãe, auau, vovó”. Contudo, a mãe percebia um comportamento diferente: a criança não se manifestava quando tinha fome, não gostava de ser tocada ou pega no colo, brincava

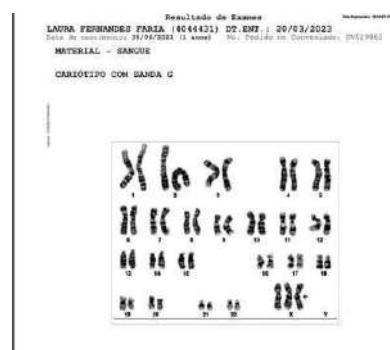
apenas com as rodinhas de um carrinho de boneca, enfileirava ou empilhava os brinquedos, gostava de dormir sozinha no quarto e não chamava ninguém ao acordar. Diante disso, a mãe levou a criança a uma neuropediatra, que a diagnosticou com TDAH.

Aos 1 ano de idade, a bebê parou de falar, começou a andar nas pontas dos pés e mostrou-se sensível a barulhos, multidões, texturas e cheiros. Não concordando com o diagnóstico inicial, a mãe procurou outro pediatra, que, após alguns testes, obteve um resultado sugestivo de TEA (Transtorno do Espectro Autista) e encaminhou a criança para uma neuropediatra especialista, a fim de fechar o diagnóstico.

Durante a consulta com a neuropediatra, foram solicitados 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, cloreto e prolactina.

Com os resultados em mãos, a mãe retornou para consulta, e a neuropediatra explicou que o exame de cariótipo com banda G apresentava 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 do Cariótipo com Banda G – Fonte: Arquivo Pessoal

Os demais exames estavam dentro da normalidade. Além disso, em uma entrevista com os pais sobre o histórico familiar, descobriu-se que uma prima de primeiro grau da criança tem TEA, e levantou-se a suspeita de que o pai apresentava traços do transtorno, confirmada posteriormente em outras consultas e testes. Com base nos testes, depoimentos, comportamento

evidenciado em consulta e resultado do cariótipo com banda G, concluiu-se pelo diagnóstico de TEA.

A médica emitiu o laudo para a família e para a equipe multidisciplinar, para acompanhamento e estimulação da criança. Abaixo, o último laudo expedido pela profissional:



*Figura 2:* Laudo da neuropediatria – Fonte: Arquivo Pessoal

Atualmente, com 2 anos e 4 meses, a menina mantém uma rotina de estimulações com equoterapia, fonoaudiologia, natação, psicologia, acompanhante terapêutica, terapia ocupacional e frequência escolar em período integral (recreação pela manhã e alfabetização à tarde), apresentando grande avanço no contato social e interação com outras crianças.

Além do autismo, a criança apresenta pé chato, aumento da largura da língua, excesso de sulcos linguais, hemangioma na região sacral e na

glabela, e altura acima da média para a idade. Faz uso de Risperidona 1 mg/dl, sendo 0,2 ml pela manhã e 0,3 ml à noite.

#### IV. CONCLUSÃO

A conduta médica da segunda neuropediatria foi fundamental. Por meio dos exames solicitados, testes, observações e entrevistas, foi possível fechar o diagnóstico de Trissomia do Triplo X, sendo o TEA uma consequência dessa condição.

Com isso, iniciou-se o tratamento desde a primeira infância, proporcionando à criança melhores condições de vida.

Além disso, evidenciou-se a importância dos exames genéticos em diagnósticos até então pouco estudados, contribuindo para intervenções mais precoces e eficazes.

## REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

1. Baio 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.
2. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29701730/> Acesso 21 de Outubro de 2023.
3. 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](https://assets.unitpac.com.br/arquivos/Revista/76/Artigo_4.pdf). Acesso em: 21 de Outubro de 2023.
4. 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>. Acesso em 24 de Outubro.
5. 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.
6. 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+BJHR.pdf>. Acesso em 24 de Outubro de 2023.
7. Liu, KE et all. X Chromosome Dose and Sex Bias in Autoimmune Diseases: Increased Prevalence of 47, XXX in Systemic Lupus.
8. 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.
9. 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.
10. 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/cadbro/v27n2/2526-8910-cadbro-2526-8910ctoAO1845.pdf>. Acesso em: 25 de Outubro 2023.
11. 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>](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/gbb.12203). Acesso em: 21 de Outubro de 2023.