ISSN: 2594-6153

Autismo, Síndrome do X Frágil e Infertilidade – É possível estabelecer um contraponto entre eles?

Tatiana Viola de Queiroz; Renato Tavares da Silva Neto; Erica Andrade Soares; Patrícia Gorisch

Universidade Santa Cecília (UNISANTA) – Santos/SP
Email: tatianaviola@yahoo.com.br

Resumo: De acordo com a Organização Mundial da Saúde cerca de 17,5% da população mundial, totalizando uma em cada seis pessoas no mundo, enfrentam o problema da infertilidade. Em 2011 a ONU estimava que 70 milhões de pessoas no mundo são autistas. O autismo pode ser considerado como uma das mais frequentes consequências da Síndrome do X-frágil nos meninos, contudo, as mulheres portadoras dessa mutação genética tendem a apresentar falência prematura da função ovariana, ou seja, uma possível dificuldade de engravidar ou até mesmo a infertilidade. Assim, seria possível dizer que as mulheres autistas enfrentam maior dificuldade para engravidar? No presente artigo objetivou-se questionar se seria possível estabelecer um contraponto entre os diagnósticos de autismo, síndrome do X Frágil e infertilidade.

Palavras-chave: infertilidade; autismo; síndrome x frágil; falência ovariana; mutação genética.

Autism, Fragile X Syndrome and Infertility – Is it possible to establish a counterpoint between them?

Abstract: According to the World Health Organization, about 17.5% of the world's population, totaling one in every six people in the world, face the problem of infertility. In 2011 the UN estimated that 70 million people in the world are autistic. Autism can be considered as one of the most frequent consequences of Fragile X Syndrome in boys, however, women carrying this genetic mutation tend to have premature failure of ovarian function, that is, a possible difficulty in getting pregnant or even infertility. So, would it be possible to say that autistic women face greater difficulty getting pregnant? This article aimed to question whether it would be possible to establish a counterpoint between the diagnoses of autism, Fragile X syndrome and infertility.

Keywords: infertility; autism; fragile x syndrome; ovarian failure; genetic mutation.

Introdução

A infertilidade é definida pela Organização Mundial da Saúde [1] como ausência de gestação após 12 meses de tentativas, sendo a tentativa caracterizada por uma vida sexual ativa (relações de 2 a 4 vezes por semana) sem a utilização de quaisquer métodos contraceptivos. E em relatório divulgado em abril de 2023 a Organização informou que 1

ISSN: 2594-6153

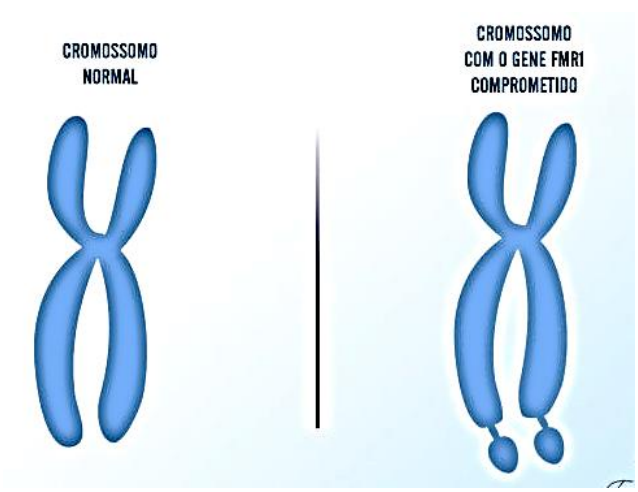
a cada 6 pessoas no mundo, cerca de 17,5% da população enfrenta o problema da infertilidade [2].

Uma das principais causas de infertilidade nas mulheres é a falência ovariana prematura [3] que significa a menopausa precoce, ou seja essas mulheres não mais produzem os hormônios estradiol e progesterona o que leva à não liberação de óvulos, acarretando à impossibilidade de gravidez natural.

A Falência Ovariana Prematura acontece antes dos 40 anos, quando, antes do tempo esperado, os ovários deixam de realizar suas funções normais e uma das suas causas é genética [3].

A causa hereditária mais frequente de menopausa precoce e insuficiência ovariana precoce, que ocorre com prevalência entre 10 a 28% das portadoras é a Síndrome do X Frágil, que tem origem genética e é hereditária. É causada por mutações no gene FMR1 (fragile x messenger ribonucleoprotein 1). Este gene responde pela produção da proteína Fragile X Mental Retardation (FMRP) e tem a função de colaborar para regular a produção de outras proteínas que afetam o desenvolvimento de conexões importantes do sistema nervoso. [4]

A Síndrome do X Frágil tem esse nome pois há uma falha na porção subterminal do braço longo do cromossomo X, chamada de sítio frágil, como se vê na figura 1.



ISSN: 2594-6153

Figura 1. Ilustração do cromossomo X com a mutação do X Frágil [4]

A síndrome do X-Frágil (SXF) é a causa genética mais comum de deficiência Intelectual e a mais frequente causa monogênica do autismo. Dados epidemiológicos demonstram que mais de 90% dos meninos com a síndrome também apresentam características do autismo. A incidência é variável entre meninos e meninas. Para aqueles de 1:4.000-5.000 e para elas é de 1:7000-800. [5]

Objetivos

Levantar o questionamento se seria possível estabelecer a relação de que mulheres autistas sofrem mais frequentemente com a falência ovariana precoce e, portanto, teriam mais chances de enfrentarem a infertilidade.

Material e Métodos

A pesquisa é de cunho exploratório, baseada em levantamento bibliográfico e doutrinário, com coleta de dados e informações sobre o tema realizada nas principais plataformas científicas (Scielo, Capes, Google acadêmico).

Resultados

A Organização das Nações Unidas estimava em 2011 que havia mais de 70 milhões de pessoas autistas no mundo e entende que a incidência em meninos é maior, tendo uma relação de quatro meninos para uma menina com autismo. [6] O número é defasado pois a maioria dos estudos aborda somente as crianças e os adultos são subdiagnosticados. [7]

Além disso há um subdiagnostico em meninas e mulheres, pois, há uma maior dificuldade de enquadrá-las nas principais características do autismo, como o comportamento social. Por conta da estrutura cerebral diferente entre meninos e meninas, bem como aspectos hormonais diferenciados, as meninas possuem maior habilidade para disfarçarem suas limitações sociais, também parecem ter menos atitudes repetitivas e restritas do que os meninos. Para elas, muitas vezes, somente com a apresentação dos sintomas nas formas mais graves se pensa no diagnóstico de autismo, pois se forem

ISSN: 2594-6153

demonstrados nas modalidades mais leves, podem ser confundidos com outros transtornos. [8]

Como visto acima, a síndrome do X-Frágil (SXF) é a causa genética mais comum de deficiência Intelectual e a mais frequente causa monogênica do autismo, mas, por ser ligada ao cromossomo X, esta síndrome afeta principalmente as pessoas do sexo masculino. Isso acontece porque como as mulheres possuem dois cromossomos X, acaba ocorrendo uma compensação. Já para os homens, que possuem apenas um cromossomo X, há mais chances de um acometimento grave**.** Contudo, para as mulheres portadoras da mutação pode existir falência prematura da função ovariana, portanto, uma dificuldade de engravidar ou até mesmo a infertilidade. [9]

Discussão

O presente artigo tem a intenção de levantar alguns questionamentos, pois, se uma das principais causas de infertilidade nas mulheres é a falência ovariana prematura, se a causa hereditária mais frequente de menopausa precoce e insuficiência ovariana precoce é a síndrome do X Frágil, se a síndrome do X-Frágil (SXF) é a causa genética mais comum de deficiência Intelectual e a mais frequente causa monogênica do autismo, se essa síndrome afeta de forma mais grave os meninos, por terem estes apenas um cromossomo X, se há uma defasagem nos números de pessoas autistas no mundo, pois há um subdiagnótico dos adultos autistas, se há um subdiagnostico em meninas e mulheres, uma vez que há uma maior dificuldade de enquadrá-las nas principais características do autismo, é possível afirmar que há também um subdiagnótico de mulheres autistas e que enfrentam a infertilidade?

Conclusões

No presente artigo objetivou-se questionar se seria possível estabelecer um contraponto entre os diagnósticos de autismo, síndrome do X Frágil e infertilidade.

Tais questionamentos são difíceis de serem respondidos, uma vez que faltam muitos dados, tanto do diagnóstico de pessoas adultas autistas, quanto de mulheres autistas, bem como de mulheres que apresentam a mutação genética do X Frágil e, ainda de mulheres autistas que enfrentam a infertilidade e se a falência ovariana precoce seria a principal causa.

ISSN: 2594-6153

Contudo, como a prevalência para ambos os casos, autismo e infertilidade, vem aumentando exponencialmente no mundo, há necessidade de estabelecermos esse contraponto.

Agradecimentos

A autora agradece o apoio dado pela Agência de Fomento Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior – Brasil (CAPES) – Código de Financiamento 001 durante o desenvolvimento deste estudo.

Referências

1. Organização Mundial da Saúde - OMS alerta que 1 em cada 6 pessoas é afetada pela infertilidade em todo o mundo – Disponível em: https://www.paho.org/pt/noticias/4-4-2023-oms-alerta-que-1-em-cada-6-pessoas-e-afetada-pela-infertilidade-em-todo-mundo#:~:text=todo%20o%20mundo-,OMS%20alerta%20que%201%20em%20cada%206%20pessoas%20%C3%A9,infertilidade%20em%20todo%20o%20mundo&text=Genebra%2C%204%20de%20abril%20de,ao%20longo%20de%20suas%20vidas. – Acesso em 23 agosto 2023
2. Relatório da OMS diz que 1 em cada 6 pessoas, no mundo, é afetada por infertilidade – Disponível em: https://news.un.org/pt/story/2023/04/1812312 - Acesso em 23 agosto 2023
3. Clínica Origen - Conheça as principais características da Falência Ovariana Prematura – Disponível em: https://origen.com.br/conheca-as-principais-caracteristicas-da-falencia-ovariana-prematura/#:~:text=A%20Fal%C3%AAncia%20Ovariana%20Prematura%20(FOP,apresentar%20os%20sintomas%20dessa%20aus%C3%AAncia. Acesso em 23 agosto 2023
4. Clínica Origen - Conheça as principais características da Falência Ovariana Prematura – Disponível em: https://origen.com.br/conheca-as-principais-caracteristicas-da-falencia-ovariana-prematura/#:~:text=A%20Fal%C3%AAncia%20Ovariana%20Prematura%20(FOP,apresentar%20os%20sintomas%20dessa%20aus%C3%AAncia. Acesso em 23 agosto 2023
5. SINGULAR: Síndrome do X-Frágil: Por que investigar? Disponível em: https://singularmp.com.br/genetica/sindrome-do-x-fragil-por-que-investigar/#:~:text=A%20s%C3%ADndrome%20do%20X%2DFr%C3%A1gil,apresentam%20caracter%C3%ADsticas%20do%20espectro%20autista. Acesso em 23 agosto 2023
6. Conselho Nacional de Saúde - 2 de abril: Dia Mundial de Conscientização do Autismo. Disponível em: https://conselho.saude.gov.br/ultimas_noticias/2011/01_abr_autismo.html#:~:text=No%20mundo%2C%20segundo%20a%20ONU,para%20uma%20menina%20com%20autismo. Acesso em 23 agosto 2023
7. Matheus Trilico – Autismo em Adultos – reconhecendo so sinais e a importância do diagnóstico precoce. Disponível em: https://blog.matheustriliconeurologia.com.br/autismo-em-adultos/ - Acesso em 23 de agosto 2023

ISSN: 2594-6153

8. Neuro Conecta: Autismo em meninas: por que é mais difícil diagnosticar?. Disponível em: https://neuroconecta.com.br/autismo-em-meninas-por-que-e-mais-dificil-diagnosticar/?gclid=Cj0KCQjw_5unBhCMARIsACZyzS0cdsdXZt5dLDcpWc0BYGo9HTAUPjvzqsSdyF0eMw_TEv2rGap3i_4aApUrEALw_wcB. Acesso em 23 agosto 2023
9. Igenomix - Autismo: É possível prevenir com FIV? Disponível em: https://www.igenomix.com.br/blog/autismo-e-possivel-prevenir-com-fiv/#:~:text=O%20autismo%20%C3%A9%20considerado%20uma,ou%20at%C3%A9%20mesmo%20a%20infertilidade – Acesso em 23 agosto 2023