**AUTISMO E EXPRESSÃO GÊNICA: UMA RELAÇÃO INTRÍNSECA OU INDEPENDENTE**

Yasmin Clara Fernandes Ribeiro¹; Lucas de Moraes Escórcio Brito ¹; Taicy Ribeiro Fideles Rocha¹; José Lopes Pereira Júnior 2

1 Discente do Curso de Medicina da FAHESP/IESVAP

2 Docente do Curso de Medicina da FAHESP/IESVAP

Área temática: I- Atenção à Saúde: Investigação de Problemas de Saúde Coletiva

E-mail: [yasminclarafernandes37@gmail.com](mailto:yasminclarafernandes37@gmail.com)

INTRODUÇÃO : O autismo é um distúrbio de desenvolvimento complexo, definido de um ponto de vista comportamental, com etiologias múltiplas e graus variados. Está entre os transtornos psiquiátricos com maior evidência de ter base genética, ainda que a busca dos genes específicos que contribuem para essas síndromes de desenvolvimento, tenha se mostrado extraordinariamente difícil. Os avanços nas pesquisas com genética humana têm favorecido a abertura de novos caminhos para o conhecimento das vias biológicas das doenças cognitivas e afetivas, como o autismo. As anormalidades no desenvolvimento dos portadores da doença geralmente são detectadas nos primeiros três anos de vida, persistindo até a idade adulta. Sabe-se que o autismo não segue um padrão mendeliano de herança, sugerindo assim uma interação entre múltiplos genes e fatores extrínsecos. OBJETIVO: Este trabalho teve como objetivo realizar uma análise bibliográfica abordando acerca do autismo, com especial ênfase na relação da expressão genética em seu desenvolvimento. METODOLOGIA: Trata-se de uma pesquisa definida como revisão de literatura. Como critério de busca, utilizou-se as bases de dados: Bireme, Pubmed e Scielo com as palavras- chave: “genética” e “autismo”. Como critérios de inclusão, foram escolhidos estudos que relacionassem diretamente o autismo com a genética no idioma português, espanhol e inglês. Como critérios de exclusão, foram retirados estudos que não abordavam a genética relacionada diretamente com o autismo. Logo após, através do refinamento de forma criteriosa foi observado que 22 atendiam aos requisitos da pesquisa, 05 publicações compuseram a amostra final. RESULTADOS: O autismo é uma doença neuropsiquiátrica com profundas consequências sociofamiliares. Como um todo, a herdabilidade, que é a proporção de variância fenotípica atribuível a causas genéticas, é calculada em aproximadamente 90%. Uma importante linha de evidências que comprova essa teoria seria a respeito da comparação do grau em que o diagnóstico do autismo que é compartilhado entre gêmeos monozigóticos e dizigóticos. Entre os monozigóticos existe maior afinidade aos genes que abordam a etiologia do autismo, sendo esse cerca de 60%, estima-se que cerca de 15 genes que podem estar envolvidos nesse processo. No geral, os pesquisadores se baseiam em três abordagens para identificar os genes do transtorno do espectro autista: análise de ligação genética, análise citogenética e estudos de genes candidatos. Entre os principais genes afetados encontram-se os genes que codificam proteínas envolvidas nas sinapses como os genes da família SHANK, responsáveis pela manutenção geral das sinapses e perpetuação do neurotransmissor glutamato na membrana pós-sináptica, alguns estudos relacionam a perda na ação do glutamato ao comportamento autístico. Outro gene amplamente estudado é encontrado no cromossomo 15, responsável por codificar o receptor GABAA, esse sendo essencial para a perpetuação do neurotransmissor GABA, este apresentando níveis elevados no plasma de crianças autistas. O cromossomo 17 está relacionado com a serotonina, sendo o neurotransmissor envolvido no equilíbrio emocional dos indivíduos e pela repetição de movimentos nos autistas. Ademais os cromossomos 7 e 2 são os cromossomos que apresentam maior relação com o autismo, estando envolvidos com a dificuldade de linguagem e socialização. Por fim, a Síndrome do Cromossomo X-frágil também pode ser relacionada ao comportamento autístico, de acordo com alguns autores por apresentar uma repetição exagerada de um grupo específico de bases nitrogenadas presentes no cromossomo X, impedindo a formação de algumas proteínas. CONSIDERAÇÕES FINAIS: Mediante ao exposto conclui-se que há um componente genético relevante na etiologia do autismo. Porém há uma complexidade genética acerca do autismo pois, não há apenas um gene ou um cromossomo envolvido e sim um conjunto complexo de anomalias cromossômicas que interagem levando ao desenvolvimento da patologia é extremamente difícil afirmar de fato a etiologia do autismo. Embora a etiologia permaneça desconhecida, sabe-se que os entre os principais genes afetados encontram-se os genes da família SHANK, um gene responsável por codificar o receptor GABAA, encontrado no cromossomo 15; O cromossomo 17 relacionado a serotonina e os cromossomos 7 e 2 no que se diz respeoto a linguagem e socialização. Por fim, a Síndrome do Cromossomo X-frágil está associada ao comportamento autístico devido a hipermetilação, essa impedindo a formação de uma proteína essencial para a manutenção do sistema nervoso. É importante frisar que em casos de transtorno do espectro autista deve-se investigar a ocorrência da mutação relacionada à Síndrome do Cromossomo X-frágil, já que essa está relacionada com a maioria dos casos. Palavras-chaves: Genética, autismo.