**OS ASPECTOS GENÉTICOS CONSTATADOS NO TRANSTORNO DO ESPECTO AUTISTA: UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Bruna Campos Couto¹, Gabriela Teixeira Lima², Jilson Teixeira Magalhães Segundo¹, Danillo Bonifácio Faleiro Braga¹, Victor Santana Correia Scalabrini¹.

¹Graduados em Medicina pelo Centro Universitário Atenas (UniAtenas); ²Acadêmica de Medicina no Centro Universitário Atenas (UniAtenas).

**INTRODUÇÃO:**O paciente com o transtorno do espectro autista apresenta como principais sintomas comportamentos repetitivos, interesses restritos e prejuízos na interação social e comunicativa, além de déficits durante seu desenvolvimento neurológico. É válido salientar que se trata de condição com múltiplos graus de evolução e, dessa forma, a gravidade das alterações pode ser diversa. É importante destacar, ainda, que o transtorno do espectro autista é considerado doença multifatorial, ou seja, depende da interação entre vários genes e fatores ambientais, para definição de um fenótipo específico. Adicionalmente, a identificação de alterações genéticas é de extrema importância para a devida compreensão dos mecanismos associados à condição. **OBJETIVO:** Identificar as alterações genéticas, com destaque para os polimorfismos gênicos, responsáveis pelo aumento da susceptibilidade à condição do transtorno do espectro autista. **REVISÃO:** A síndrome do X-frágil é a causa monogênica mais comum do transtorno do espectro autista (TEA). Foram identificados polimorfismos dos genes das enzimas FADS e amplificação dos genes de proteína de alongamento de ácido graxo de cadeia muito longa na susceptibilidade ao autismo. A haploinsuficiência do gene *DYRK1A* gera fenótipos semelhantes ao do transtorno do espectro autista. A haploinsuficiência do gene da proteína P1 resulta na síndrome de FOXP1, gerando distúrbios do desenvolvimento neurológico, com atrasos em marcos motores e da linguagem, apresentações psiquiátricas complexas e características do autismo. Genes reguladores do desenvolvimento do SNC foram associados aos sintomas do autismo. Os genes *WNT2* e *FOXP2* foram associados a alterações comportamentais e déficit no desenvolvimento neurológico, respectivamente. Adicionalmente, a presença de SNP no gene da vasopressina está associada a fenótipos comportamentais. Além disso, transtorno do espectro autista pode resultar da deleção de 8p23.2-pter. **CONCLUSÃO:** O transtorno do espectro autista é polimórfico e multifatorial, e tem sido associado a diversas alterações genéticas e citogenéticas, com importante interação do meio ambiente. Neste contexto, faz-se necessário promover pesquisas que ampliem o conhecimento sobre os fatores genético e ambientais para que se possa melhorar o manejo e a qualidade de vida dos pacientes portadores do transtorno do espectro autista.

**Palavras-Chave:**Autismo; Transtorno do Espectro Autista; Genética.