



GENÉTICA COMO FATOR DE RISCO PARA TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA

Anna Cálida Ghazaleh Tajra ; Alessandro Sousa Campos²; Amanda Diniz Bonfim Coutinho³;
Igor¹ Caminha Tokarski⁴ Luana Lima Alves.

Universidade Católica de Brasília¹, Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos , Centro Universitário Euro Americano³, Centro Universitário de Brasília⁴, Mestranda
² em Ciências da Saúde, Universidade de Brasília⁵

RESUMO

INTRODUÇÃO: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um grupo heterogêneo de alterações no neurodesenvolvimento caracterizado por modificações nas habilidades de interação social, interesses restritos e comportamentos estereotipados. Embora sua etiologia não esteja esclarecida, sabe-se que buscas de mutações genéticas e epigenéticas representam um importante campo de pesquisa no que tange ao seu esclarecimento; **OBJETIVO:** Compreender como os mecanismos de mutações e interações gênicas agem sobre o aumento do risco de desenvolvimento do TEA e como as bases de hereditariedade desse distúrbio podem auxiliar no diagnóstico dele; **MÉTODOS:** Foi feito levantamento de artigos na base de dados PubMed, com filtros entre o período de 2010 a 2021, artigos originais, e utilizando as palavras-chave: autismo, genética e síndrome metabólica. Foram escolhidos 5 artigos para este trabalho, entre os 13 encontrados previamente nas fontes citadas, tendo como critério de exclusão trabalhos de relato de caso, meta-análises e artigos de revisão; **RESULTADOS:** Muitos genes têm sido associados ao desenvolvimento de autismo, principalmente a família *SHANK*¹ e os genes *MECP2*, *HYDIN*, *FOXP2*, *MET*², entre outros. O TEA também apresenta uma relação importante com a Síndrome do X frágil e a de Rett³, sendo que cerca de 20% dos indivíduos do sexo masculino diagnosticados com a primeira preenchem critérios para autismo. Já em relação à última, observou-se que *MECP2* é o gene mais comumente correlacionado com o autismo², além de terem sido reportadas mutações nos *loci* R306C e T158M em dois casos em um mesmo estudo⁴. Existem dúvidas quanto os possíveis benefícios da aplicação de testes genéticos em

pacientes autistas, visto que ainda não há uma padronização quanto a interpretação dos dados vigentes. Por isso, é necessário esclarecer se há a presença ou não de outras síndromes e condições associadas. Após análise criteriosa, convém realizar a busca de polimorfismos em análise cromossômica por *Microarray*⁵. Também é recomendado que se esclareça sobre a presença ou não da Síndrome do X frágil em pacientes homens; CONCLUSÕES: Estas descobertas expandem o papel do médico geneticista no cuidado mais especializado no universo autista, entretanto, o diagnóstico não pode ser realizado apenas por testes genéticos, estes devem ser para complementá-lo. E, a avaliação genética deve ser precedida de análise criteriosa dos possíveis benefícios que esta pode trazer ao paciente e sua família.

1 – Monteiro P, Feng G. SHANK proteins: roles at the synapse and in autism spectrum disorder. *Nat Rev Neurosci*. 2017 Mar;18(3):147-157. doi: 10.1038/nrn.2016.183. Epub 2017 Feb 9.

2– Bourgeron, T. From the genetic architecture to synaptic plasticity in autism spectrum disorder. *Nat Rev Neurosci* **16**, 551–563 (2015). <https://doi.org/10.1038/nrn3992>

3 – Chaste, Pauline, and Marion Leboyer. “Autism risk factors: genes, environment, and geneenvironment interactions.” *Dialogues in clinical neuroscience* vol. 14,3 (2012): 281-92. doi:10.31887/DCNS.2012.14.3/pchaste

4 – Schaefer, G., Mendelsohn, N. & ; for the Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genet Med* **15**, 399–407 (2013). <https://doi.org/10.1038/gim.2013.32>

5 – Schaefer, G., Mendelsohn, N. & ; for the Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genet Med* **15**, 399–407 (2013). <https://doi.org/10.1038/gim.2013.32>