I Simpósio Regional da Amazônia Ocidental em Saúde Coletiva, Única e Pública

SIM AMO SAÚDE

DESAFIOS DA GENÉTICA PARA O DIAGNÓSTICO DO ESPECTRO AUTISTA

I Simpósio Regional da Amazônia Ocidental em Saúde Coletiva, 1ª edição, de 26/04/2023 a 28/04/2023
ISBN dos Anais: 978-65-5465-028-1

SANTOS; Ana Beatriz Vedana dos Santos [1], MAGALHÃES; Lucas de Lima Magalhães [2], ROCHA; Francisco João Guimarães Rocha [3], LEITE; Karoline Moreira [4], OLIVEIRA; Thiago de Mendonça Nonato [5], MEDEIROS; Rebecca Victória Souza Medeiros [6], DALLACQUA; Deusilene Souza Vieira [7]

RESUMO

Introdução: O autismo, ou Transtorno do Espectro Autista (TEA), é uma condição neurogenética que se apresenta precocemente na vida de muitos indivíduos, apresentando como manifestações clínicas o comprometimento das habilidades sociais e de comunicação, podendo também mostrar comportamentos repetitivos. O TEA se classifica em sindrômico, o qual apresenta causas genéticas conhecidas, e em não sindrômico, que não possui etiologia genética conhecida, representando cerca de 80% a 95% dos casos de autismo. Dessa forma, o rápido diagnóstico e a efetiva intervenção médica são, veementemente, afetados pelo não conhecimento da maioria dos mecanismos do TEA. **Objetivo:** Objetivou-se esclarecer as dificuldades enfrentadas pelas pesquisas genéticas que investigam os métodos para o diagnóstico do TEA, a fim de evoluir na identificação desse distúrbio do neurodesenvolvimento. **Metodologia:** Esse estudo trata-se de uma revisão bibliográfica integrativa realizada por meio de análises de artigos científicos que discorreram a respeito dos desafios genéticos para o diagnóstico do espectro autista. Os artigos foram selecionados na base de dados das bibliotecas virtuais *Public Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (PubMed), Scientific Eletronic Library Online (Scielo),* através de critérios como: ano de publicação entre 2016 a 2022, idiomas português e inglês e os descritores: TEA, desafios, genética, diagnóstico, autismo. **Resultados:** De acordo com a análise dos artigos selecionados, pode-se afirmar que a investigação genética do Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um campo de estudo desafiador e complexo, uma vez que a patologia apresenta fatores que vão além da clínica e envolvem a genética. Os estudos apontam limitações na identificação de marcadores genéticos específicos e na associação entre mutações genéticas e a manifestação do TEA. Além disso, as dificuldades de

[1] FIMCA, biaa17vedana@gmail.com
[2] FIMCA, lucas.magalhaes2203@gmail.com
[3] FIMCA, fjoao7459@gmail.com
[4] FIMCA, karolinemoreil@outlook.com
[5] FIMCA, thiago270102@gmail.com
[6] FIMCA, rebeccavsmedeiros@gmail.com
[7] Docente do Centro Universitário Aparício Carvalho, deusylenebio@hotmail.com

padronização dos protocolos de diagnóstico genético aliado às recombinações dos CNVs (do inglês, *copy number variation*, Variações de Número de Cópias) e à variabilidade clínica dos pacientes com TEA dificultam o avanço na área. No entanto, os estudos também apresentam progressos significativos na compreensão dos mecanismos genéticos subjacentes ao TEA, incluindo o papel dos CNVs e mutações em regiões não codificantes do DNA. Destaca-se também o desenvolvimento de novas técnicas de diagnóstico, como a análise do exoma completo e a identificação de mutações em regiões não codificantes do DNA, que têm contribuído para o avanço no conhecimento sobre o TEA. Tais avanços são importantes para aprimorar a identificação e compreensão do TEA, permitindo uma abordagem mais personalizada e efetiva para o diagnóstico e tratamento. **Conclusão:** Após a leitura, interpretação e transposição dos resultados do tema proposto, concluiu-se que os estudos acerca do TEA possuem uma gama informacional limitada, o que oferece certa carência de fatores facilitadores para o avanço da área diagnóstica e fisiopatológica relacionada ao transtorno. Entretanto, a modernização da genética atual se mostrou uma ótima fonte tanto informacional, quanto estimuladora do desenvolvimentos dos mais diversos métodos e técnicas para a compreensão desta moléstia.

PALAVRAS-CHAVE: Autismo, Diagnóstico, Transtorno do espectro autista

[1] FIMCA, biaa17vedana@gmail.com
[2] FIMCA, lucas.magalhaes2203@gmail.com
[3] FIMCA, fjoao7459@gmail.com
[4] FIMCA, karolinemoreil@outlook.com
[5] FIMCA, thiago270102@gmail.com
[6] FIMCA, rebeccavsmedeiros@gmail.com
[7] Docente do Centro Universitário Aparício Carvalho, deusylenebio@hotmail.com