



ASPECTOS GENÉTICOS DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: REVISÃO SISTEMÁTICA

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 2ª edição, de 07/11/2022 a 09/11/2022

ISBN dos Anais: 978-65-5465-000-7

DOI: 10.54265/DMGF1295

FREITAS; Yuri Borges Bitu de ¹, SANTANA; Alexandre Augusto de Andrade Santana ², TESSARI; Bernardo Malheiros ³, SÁ; Isabela de Paula ⁴, SANTANA; Natan Augusto de Almeida ⁵, MOURA; Sérgio Gabriell de Oliveira ⁶

RESUMO

INTRODUÇÃO: O paciente com o transtorno do espectro autista apresenta, como principais sintomas, comportamentos repetitivos, interesses restritos, prejuízos na interação social e comunicativa, além de déficits durante seu desenvolvimento neurológico (WATANABE et al., 2017). 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 (FERREIRA; OLIVEIRA, 2016). Adicionalmente, a identificação de alterações genéticas é de extrema importância para a devida compreensão dos mecanismos associados à condição discutida.

OBJETIVOS: Identificar as alterações genéticas, com destaque para os polimorfismos gênicos, responsáveis pelo aumento da susceptibilidade à condição do transtorno do espectro autista, por intermédio da revisão da literatura científica especializada sobre a temática. **MÉTODOS:** Trata-se de revisão sistemática da literatura científica especializada, com seleção de artigos na base de dados PubMed, utilizando os seguintes descritores em saúde: "*polymorphism*" AND "*gene*" AND "*autism*". 9 artigos científicos foram considerados elegíveis para o estudo, disponibilizados na íntegra e publicados nos últimos 3 anos. **RESULTADOS:** 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.

¹ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , yuribbf2@hotmail.com

² Pontifícia Universidade Católica de Goiás , masterxandao@gmail.com

³ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , bmt220300@gmail.com

⁴ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , isabeladepsa15@gmail.com

⁵ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , natan.augusto.santana@gmail.com

⁶ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , s.gabrielmoura@gmail.com

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. resumo - sem apresentação oral

PALAVRAS-CHAVE: Bases de Dados Genéticas, Pediatria, Transtorno do Espectro Autista

¹ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , yuribbf2@hotmail.com
² Pontifícia Universidade Católica de Goiás , masterxandao@gmail.com
³ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , bmt220300@gmail.com
⁴ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , isabeladepsa15@gmail.com
⁵ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , natan.augusto.santana@gmail.com
⁶ Pontifícia Universidade Católica de Goiás , s.gabrielmoura@gmail.com