



Trabalhos Científicos

Título: Identificação Da Etiologia Genética No Transtorno Do Espectro Do Autismo: Série De Casos

Autores: EDUARDO VIEIRA NETO (IPPMG-UFRJ); ALINE MASIEIRO (IPPMG-UFRJ); DEBORA FOGAÇA (IPPMG-UFRJ); LUIZA ALBAGLI (IPPMG-UFRJ); NAIRA GONZALEZ (IPPMG-UFRJ); MÁRCIA G RIBEIRO (IPPMG-UFRJ)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** O transtorno do espectro do autismo – TEA se caracteriza por limitação na comunicação e interação sociais, associada a um repertório de atividades e interesses restritos. O quadro clínico abrange diversos fenótipos. Nesta série de casos é apresentada a investigação genética no TEA. **DISCUSSÃO DOS CASOS:** Os casos apresentados preencheram os critérios diagnósticos de TEA de acordo com o DSM IV. Caso 1, masculino, 4 anos, apresentando orelhas proeminentes e apêndices pré-auriculares à esquerda. A investigação genética mostrou cariótipo 46,XY e pesquisa de X-Frágil com mutação completa. Caso 2, masculino, 6 anos. Na investigação genética, apresentou cariótipo 46,XY e pesquisa de X-frágil negativo. CGH array evidenciou uma duplicação de 2Mb na região 8p23.2. Caso 3, masculino, 8 anos, apresenta atraso global do desenvolvimento, crises convulsivas de difícil controle e sintomas de TEA. A investigação genética mostrou cariótipo 46,XY e pesquisa de X-frágil negativa. Caso 4, masculino, 10 anos, com hiperlactecemia. Na investigação genética, apresentou cariótipo 46,XY, pesquisa de X frágil negativa e sequenciamento completo de exoma sem alterações clinicamente significativas. **DISCUSSÃO:** O primeiro caso ilustra o TEA com etiologia genética definida: a síndrome do X-frágil, que é identificada em 1-5% dos pacientes com TEA. A determinação de variações no número de cópias (CGH array) e de mutações gênicas pontuais (sequenciamento completo do exoma) não foram elucidativas em dois dos casos apresentados, evidenciando a limitação mesmo das técnicas contemporâneas na investigação genética de pacientes não síndrômicos. A duplicação na região 8p23.2 encontrada em um dos pacientes é provavelmente benigna. A associação de TEA com hiperlactecemia (doença mitocondrial) e com crises convulsivas ficou evidente em dois pacientes. **CONCLUSÃO:** As técnicas avançadas de investigação genética permitem identificar a etiologia específica em 30-40% dos pacientes com TEA. Contudo, o acesso a estas técnicas ainda é limitado em nosso meio.