



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Transtorno Do Espectro Autista Como Uma Complexa Herança Multifatorial

**Autores:** YURI ROCHA DOS SANTOS FONTES (UFS); AMANDA MARIA MENEZES MOURA (UNIT); LUCAS TEIXEIRA DE ANDRADE (UFS); MARINA MARIA SANTOS ALVES (UNIT); RAFAELLA SALMERON FIGUEIREDO FERREIRA (UNIT); MARIANA MOSCOSO RÊGO DE MATOS (UNIT); CAMILA CONCEIÇÃO SANTOS TEMÓTEO (UNIT); LINDEMBERG COSTA DE ALBUQUERQUE (UNIT); EMERSON SANTANA SANTOS (UFS); ADRIANA BARBOSA DE LIMA FONSECA (UFS/UNIT)

**Resumo:** Introdução: Cerca de 80% dos casos de Transtorno do Espectro Autista (TEA) tem etiologia multifatorial, com mutações em diferentes genes associados a fatores ambientais. Mais de 500 genes já foram relacionados ao TEA. Descrição do caso: Criança do sexo masculino, 03 anos, filho único de casal hígido e não consanguíneo, com diagnóstico sindrômico de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e dismorfias craniofaciais associados ao TEA, sem etiologia definida. Apresentou boa resposta a terapias de reabilitação iniciadas precocemente, com melhora na interação social, na fala e linguagem. Mantém, no entanto, as estereotípias e seletividade alimentar. Ressonância magnética do cérebro mostrou focos de gliose e desmielinização na substância branca profunda das regiões frontoparietais bilaterais secundárias a hipóxia/anóxia neonatal. Eletroencefalograma, ecocardiograma, ultrassonografia de abdome total, cariótipo comum, pesquisa da síndrome do X frágil e Array CGH sem alterações. Sequenciamento completo do genoma mostrou a presença de três mutações associados ao TEA. Discussão: O paciente herdou duas mutações do pai e uma da mãe, em genes que já foram associados de forma direta ou indireta com o TEA. São variantes de herança dominante dos genes MBD5, UPP2 e CTTNBP2, que, sozinhas, não são capazes de determinar doença, o que é corroborado pelo fato de os pais serem hígidos. Ademais, a variante MBD5 apresenta fenótipo facial compatível com o apresentado pelo paciente. Não foram observadas mutações de novo no paciente. Esses dados estão em concordância com a atual hipótese de que a maioria dos casos de TEA se devem a variantes poligênicas transmitidas pelos genitores e, que, quando somadas em um mesmo indivíduo, determinam o fenótipo TEA. Os genitores optaram por não ter outros filhos. Conclusão: O caso mostra a importância da avaliação genética em crianças com TEA e reforça a importância do diagnóstico precoce, estimulando o desenvolvimento neuropsicomotor na fase de maior neuroplasticidade da infância.