



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Transtorno Do Espectro Autista Secundário À Deficiência Cerebral De Creatina

Autores: YURI ROCHA DOS SANTOS FONTES (UFS); AMANDA MARIA MENEZES MOURA (UNIT); LUCAS TEIXEIRA DE ANDRADE (UFS); RAFAELLA SALMERON FIGUEIREDO FERREIRA (UFS); MARINA MARIA SANTOS ALVES (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: Uma em cada 68 crianças tem sido diagnosticada com Transtorno do Espectro Autista (TEA), cuja etiologia é multifatorial. A Deficiência Cerebral de Creatina (DCC), herança ligada ao cromossomo X, tem sido apontada como causa de TEA e déficit cognitivo em 4,4% das crianças do sexo masculino. Descrição do caso: Criança do sexo masculino, com 5 anos e 10 meses de idade, com discreto atraso do desenvolvimento motor, marcante atraso de linguagem e diagnóstico de TEA aos 2 anos. Nunca apresentou crises convulsivas. Único filho de casal jovem, hígido e não consanguíneo que buscou aconselhamento genético para saber riscos de recorrência na prole. Cariótipo, pesquisa para Síndrome do X frágil e Array CGH com resultados normais. Foi então solicitado o sequenciamento completo do genoma que detectou variante no gene SLC6A8, que se associa a DCC. O estudo dos pais revelou que a mãe é portadora heterozigota desta mutação. Discussão: O gene SLC6A8 localiza-se no braço longo do cromossomo X (Xq28) e codifica um transportador de creatina para o cérebro. A mutação do SLC6A8 é oligo ou assintomática em mulheres, porém, há risco de transmissão de 50% para prole, que, se for do sexo masculino, apresentará quadro clínico mais grave. A DCC está associada a convulsões, déficit cognitivo e TEA. O diagnóstico é feito através de análise molecular e ressonância magnética de crânio com espectroscopia para marcar a atividade da creatina no cérebro. Conclusão: Devido à possibilidade de tratamento específico com a suplementação de creatina, arginina e glicina para pacientes com DCC, todos os pacientes com TEA e/ou déficit cognitivo devem ser investigados para esta condição. O diagnóstico precoce é fundamental para evitar a ocorrência de dano cerebral e atraso irreversíveis para a criança afetada. O aconselhamento genético à família também pode prevenir novos casos.