



## Trabalhos Científicos

**Título:** Transtorno Do Espectro Do Autismo E Translocação Cromossômica: Um Relato De Caso

**Autores:** KILYANA D. PEREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); RAFAEL P. SALDANHA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); ANDRESSA G. LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); JULIO C. G. C. DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA); LETÍCIA V. FRANCO (UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA); DANIELLE S. BARBAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA); MARILUCIA R. A. PICAÑO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA)

**Resumo:** Introdução: Transtorno do espectro autista (TEA) pode ser definido como alterações comportamentais da comunicação e da interação social que se manifestam antes dos 3 anos. Desordem multifatorial associada a causas genéticas em 15-20% dos pacientes, com 354 marcadores localizados em oito regiões cromossômicas: 2, 4, 7, 10, 13, 16, 19 e 22, sendo as regiões 7q, 16p, 2q, 17q mais significativas. Acometendo gêmeos monozigóticos em 60-95% e dizigóticos em 0-23%. O diagnóstico é clínico baseado nos critérios da Statistical Manual of Mental Disorders (DSM 5) e o grau de severidade utilizou-se a Childhood Autism Rating Scale (CARS). Descrição do caso: Gêmeas dizigóticas, prematuras, pequenas para idade gestacional. Acompanhadas no serviço de Pediatria com atraso da fala, da motricidade e estereotípias. Aos 2 anos apresentavam movimentos mastigatórios repetitivos, fixação por alguns objetos e alimentos, pouca interação social e agressividade. Encaminhadas ao ambulatório de Transtornos do Desenvolvimento, iniciada investigação específica com ressonância de encéfalo, eletroencefalograma e audiometria sem alterações. Aos 3 anos iniciaram fala, mantiveram isolamento social, audição seletiva, hipersensibilidade tátil e fixação por "comer" poeira. Classificadas com Autismo atípico leve/moderado pela CARS e avaliação genética mostrou translocação do 9qh+ e 20 (46,XY, 9qh+,t (9qh+;20)(q22,q13,3)) em ambas. Discussão: A descrição do caso condiz com a literatura, com manifestação precoce, maior prevalência em gemelares e alterações genéticas. Em decorrência da gemelaridade e da alta associação com a causa genética, pode-se pensar na alteração cromossômica como fator do transtorno do desenvolvimento. Conclusão: Na avaliação do desenvolvimento das crianças é importante investigar precocemente as possíveis associações do TEA, possibilitando a identificação de outros genes envolvidos. Por ser tema de diversas pesquisas em andamento é necessário investimentos para melhor estabelecer o perfil causal dos pacientes e abordagem diagnóstica.