



Trabalhos Científicos

Título: Investigação Genética No Transtorno Do Espectro Do Autismo - Novas Descobertas

Autores: LIUBIANA ARANTES ARAUJO (FACULDADE DE MEDICINA DA UFMG); CAIO LEAL (FACULDADE DE MEDICINA DA UFMG); C GANZELLA C (FACULDADE DE MEDICINA DA UFMG); CASSIO FREDERICO VELOSO (SESC MONTES CLAROS, MINAS GERAIS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** O Transtorno do Espectro Autista (TEA) compreende um conjunto de perturbações do desenvolvimento neuropsicomotor, com grande heterogeneidade de apresentações fenotípicas, etiologia multifatorial e, com o avanço dos estudos na área da Genética, têm-se constatado a associação de alguns novos genes como os MED13 e PHF3[1]. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente MGD, masculino, 2 anos, com queixa de transtorno de comportamento. Na avaliação foram aplicadas as escalas M-CHAT e CARS com resultados preditivos para TEA, associadas aos dados da avaliação clínica e anamnese: atraso na linguagem verbal, hiper-reatividade tátil, fixação por objetos, brincadeira disfuncional e comportamento repetitivo. É filho único, gestação sem intercorrências, parto vaginal 37+4, peso ao nascer de 2470g. Marcha independente aos 14m. Bom estado geral, fâcies atípica, déficit de interação social evidente, mímica facial preservada, óculomotricidade presente, função manual adequada. Na marcha, intercala apoio em equino (estereotipia). Pai apresenta traços autísticos: déficit de interação social, raciocínio concreto com dificuldade de flexibilização e empatia, resistência ao toque, recusa afetiva. Diante do possível diagnóstico de TEA também do pai, optou-se por realizar a investigação etiológica com cariótipo. Os exames do pai e do paciente resultaram em 46, XY com redução da heterocromatina do cromossomo Y. Solicitou-se, também, orientação genética e cariótipo do pai, apresentando o mesmo resultado. **DISCUSSÃO:** O diagnóstico de TEA envolve anamnese, exame físico, aplicação dos testes validados e investigação etiológica, com indicação de estudo do DNA em muitos casos. Alterações no exame de cariótipo que são consideradas habituais e normais podem estar relacionadas ao TEA. **CONCLUSÃO:** Na investigação dos pacientes com TEA que possuem história familiar positiva é fundamental a investigação genética e, achados considerados até o momento sem significado podem estar associados à etiologia das alterações comportamentais conforme apontam pesquisas recentes relacionadas ao Array e Exoma e TEA.