

## Trabalhos Científicos

**Título:** A Interseção Genética No Transtorno Do Espectro Autista: Um Relato De Caso Com Alterações Do Gene Depdc5

**Autores:** KARINA BARBI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS), GIULIA DOVICH (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS), ISADORA ABBONDANZA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS), BIANCA MARÇOLA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS)

**Resumo:** O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é o transtorno do neurodesenvolvimento, resultante de diferentes etiologias. Diversos fatores etiológicos ainda têm sido estudados, dentre eles, mutações genéticas. G.C.S, 16 anos, masculino, primogênito de uma prole de 3 filhos, cursando o segundo ano do ensino médio. Vem encaminhado para ajuste medicamentoso, em uso atual de Risperidona 4mg/dia, devido ao diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista (TEA), realizado por neuropediatra. Queixa atual por quadro comportamental, com sintomas de irritabilidade, desobediência, inquietação psicomotora tanto em ambiente escolar como em casa e insônia. Apresenta limitação cognitiva, com autonomia limitada a atividades simples, mas com necessidade de supervisão. Por não ter desenvolvido linguagem verbal, comunica-se ocasionalmente escrevendo coisas que deseja, como alimentos ou lugares aonde quer ir. Nos últimos dois meses, vem apresentando comportamentos opostos para ir à escola, como esconder ou sujar uniforme, assim como fugas da sala de aula na escola. Histórico gestacional sem intercorrências, uso de substâncias e/ou medicações, com parto cesárea devido à ausência de contrações uterinas. Desenvolveu-se 'normalmente' até o primeiro ano de vida, segundo a mãe, apresentando regressão da linguagem por volta dos 12 meses, juntamente com quadros de seletividade alimentar e insônia importantes. Em função do atraso do crescimento, foi descoberto quadro de hipopituitarismo. Aos 9 anos fez cirurgia por criptorquidia. Apresenta estrabismo unilateral em olho D. Sem mais alterações orgânicas. Devido ao histórico descrito, realizou teste de exoma genético, que demonstrou alterações nos genes GLI2, cuja manifestação é caracterizada pela Síndrome de Cullen-Jones (SCJ), e no gene DEPDC5, cuja manifestação está relacionada a quadros de TEA. Durante a consulta, mantém distanciamento social, dirigindo o olhar, mas não manifestando qualquer tipo de interação. No cérebro, a via mTOR desempenha papéis fundamentais no estabelecimento da forma e tamanho neuronal, arborização dendrítica, crescimento de axônio e plasticidade sináptica. Mutações no gene DEPDC5 afetam a regulação da via mTORC1, o que resulta em hiperatividade do mTOR com desequilíbrios excitatórios e/ou inibitórios, causando anomalias no desenvolvimento cortical e na conectividade neuronal. A sinalização mTOR alterada desempenha papéis patogênicos em vários distúrbios neurológicos, incluindo o autismo. Os estudos recentes têm investigado cada vez mais causas genéticas no desenvolvimento de quadros de TEA. No caso deste relato, as mutações encontradas no gene DEPDC5 podem ser levantadas como possível fator causal do desenvolvimento do quadro no paciente.