Origens do Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Pesquisas científicas têm sido desenvolvidas nas últimas décadas visando a uma melhor compreensão sobre as causas do Transtorno do Espectro Autista (TEA), também conhecido como autismo. Os avanços no campo da ciência, principalmente na área da genética, têm proporcionado a identificação de muitas variações genéticas relacionadas ao TEA.

Você sabia que os avanços na área da genética contribuíram para identificar a hereditariedade como uma das causas do TEA?

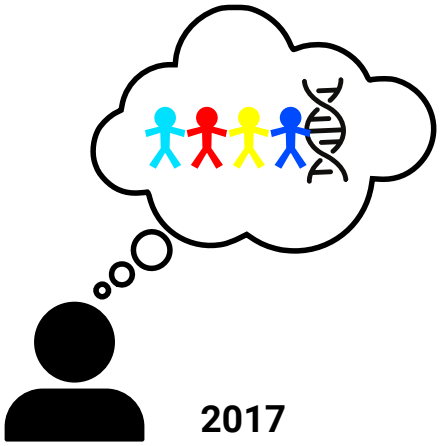
Fonte: Canva.

Cientistas buscavam respostas para as causas do autismo.

2014

Fonte: Canva.

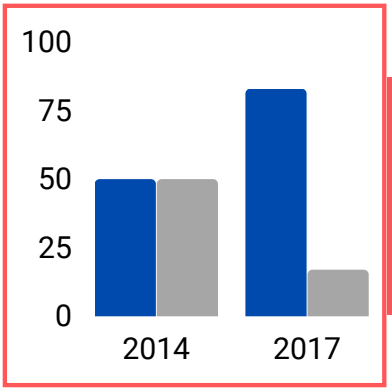
Estudo científico mostrou que a estimativa de causas hereditárias para o autismo era de 50%.



2017

Fonte: Canva.

Cientista decide reanalisar o estudo anterior, levando em consideração a análise dos gêmeos.



Como resultado do estudo de 2017, a estimativa de causas hereditárias para o TEA aumentou para 83% a partir da reanálise de gêmeos do estudo de 2014[1].

Os mecanismos de herança genética ou hereditariedade são complexos e envolvem múltiplas variações genéticas. Tais variantes genéticas podem ser entendidas como as alterações que ocorrem na sequência de um fragmento do DNA (gene).

UNA-SUS UFMA · dted · UNA-SUS · FIOCRUZ · SUS · MINISTÉRIO DA SAÚDE · GOVERNO FEDERAL BRASIL UNIÃO E RECONSTRUÇÃO

Origens do Transtorno do Espectro Autista (TEA)

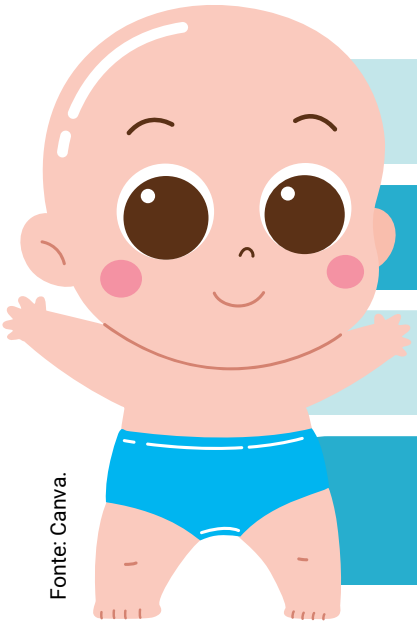
Nas variações genéticas, formas alternativas de um gene ocupam a mesma posição na sequência do DNA. Algumas dessas variações genéticas são comuns na perspectiva de tornar indivíduos mais susceptíveis ao TEA.

Fonte: UNA-SUS/ UFMA.

O TEA deve ser entendido como um grupo altamente hereditário e com múltiplas variações das características relacionadas ao neurodesenvolvimento[2], que podem desempenhar um papel de destaque nas manifestações biológicas relativas a esse transtorno e estar relacionadas à forma como o organismo reage aos aspectos ambientais, como: a exposição a componentes tóxicos no ambiente, a susceptibilidade a vírus e bactérias e até mesmo aos aspectos relativos à forma como o organismo utiliza as vitaminas e os minerais.

Você sabia que existem fatores que podem contribuir com o desenvolvimento do TEA desde o período pré-natal até o nascimento do bebê?

Desde o período pré-natal até o nascimento do bebê, alguns outros fatores ambientais podem estar relacionados ao surgimento de variantes genéticas relacionadas ao TEA, são eles[3 4]:



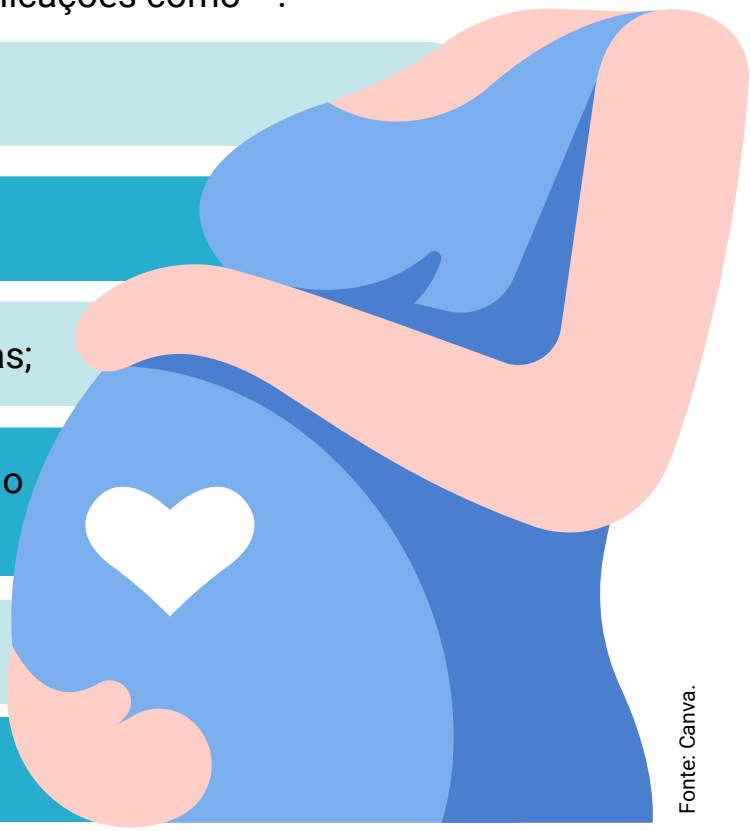
Fonte: Canva.

- Infecções;
- Uso de anticonvulsivantes pela mãe;
- Estresse materno;
- Hiperêmese (vômitos incontroláveis durante a gestação).

Origens do Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Como resultado, pode haver outras complicações como[3,4]:

- Desidratação e perda de peso;
- Diabetes gestacional;
- Desnutrição ou deficiência de vitaminas;
- Uso de substâncias e poluentes do ambiente como agrotóxicos;
- Baixo peso ao nascer;
- Prematuridade, entre outros fatores.



Fonte: Canva.

Ao se analisar a sequência do DNA de um número significativo de crianças autistas, foi possível identificar aspectos importantes entre o campo da genética e as manifestações clínicas do TEA[5]. Alguns desses aspectos são:

Quando variações genéticas ocorrem ainda no início do desenvolvimento do cérebro, a maioria dos genes de risco assume papel na regulação da expressão gênica, o que significa que a célula terá prejuízos para decodificar o código genético dos genes ativos. No início do desenvolvimento cerebral, os genes de risco também podem ser capazes de comprometer a comunicação neuronal, relativa aos neurônios.

A identificação de genes de risco em células do córtex cerebral humano é mais comum em células neuronais do tipo excitatórias e inibitórias, gerando um desequilíbrio excitatório-inibitório. Esse desequilíbrio é comumente manifestado nas pessoas com TEA, implicando em mudanças no seu neurodesenvolvimento.

UNA-SUS UFMA · dted · UNA-SUS · FIOCRUZ · SUS · MINISTÉRIO DA SAÚDE · GOVERNO FEDERAL BRASIL UNIÃO E RECONSTRUÇÃO

Origens do Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Através desses estudos, você percebeu como são complexos os caminhos que levam a entender as origens do TEA?

Os avanços no campo da genética possibilitaram identificar uma lista crescente de mutações e variantes genéticas relacionadas ao TEA. Entretanto, ainda são necessários esforços para garantir maior clareza sobre as especificidades do TEA, visando contribuir com terapêuticas mais assertivas e individualizadas.

REFERÊNCIAS

[1] SANDIN, Sven *et al*. The heritability of autism spectrum disorder. **Jama**, [*s. l.*], v. 318, n.º 12, p. 1182-1184, 2017.

[2] GROVE, Jakob *et al*. Identification of common genetic risk variants for autism spectrum disorder. **Nature genetics**, [*s. l.*], v. 51, n.º 3, p. 431-444, 2019.

[3] GRABRUCKER, Andreas M. Environmental factors in autism. **Frontiers in psychiatry**, [*s. l.*], v. 3, p. 118, 2013.

[4] TORDJMAN, Sylvie *et al*. Gene × Environment interactions in autism spectrum disorders: role of epigenetic mechanisms. **Frontiers in psychiatry**, [*s. l.*], v. 5, p. 53, 2014.

[5] SATTERSTROM, F. Kyle *et al*. Large-scale exome sequencing study implicates both developmental and functional changes in the neurobiology of autism. **Cell**, [*s. l.*], v. 180, n.º 3, p. 568-584, e23, 2020.

COMO CITAR ESTE MATERIAL

GUEDES, Tâmara Albuquerque Leite. Origens do Transtorno do Espectro Autista (TEA). In: UNIVERSIDADE ABERTA DO SUS. UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO. Atenção à Pessoa com Deficiência I: transtornos do espectro do autismo, síndrome de Down, pessoa idosa com deficiência, pessoa amputada e órteses, próteses e meios auxiliares de locomoção. **Transtornos do Espectro do Autismo.** Recurso Educativo n.º 7. São Luís: UNA-SUS; UFMA, 2023.

© 2023. Ministério da Saúde. Sistema Universidade Aberta do SUS. Fundação Oswaldo Cruz & Universidade Federal do Maranhão. É permitida a reprodução, disseminação e utilização desta obra, em parte ou em sua totalidade, nos termos da licença para usuário final do Acervo de Recursos Educacionais em Saúde (ARES). Deve ser citada a fonte e é vedada sua utilização comercial, sem a autorização expressa dos seus autores, conf. Lei de Direitos Autorais – LDA (Lei n.º 9.610, de 19 de fevereiro de 1998).