A INFLUÊNCIA DO GENE SCN2A NO DESENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO INFANTIL: RELAÇÃO COM O TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA

BIANCHINI, Nicolly Rodrigues[1]; FONSECA, Ana Clara Discher da[1]; HENTGES, Bruno Pereira[1]; CLEMENTE, Mateus Aparecido[1]

Centro Universitário Maurício de Nassau - Cacoal - RO[1]

nicolly.bianchini92@gmail.com

Introdução: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um distúrbio do neurodesenvolvimento caracterizado por déficits na cognição e comunicação social e comportamentos estereotipados. Está associado à disfunção sensorial, outros distúrbios do neurodesenvolvimento, distúrbios neuropsiquiátricos, epilepsia e/ou distúrbios do sono. O autismo é frequentemente relacionado a fatores genéticos. Entre os genes de maior relevância, destaca-se o SCN2A, responsável pela codificação do canal de sódio neuronal NaV1.2, essencial para a geração e propagação de impulsos elétricos no sistema nervoso central. Mutações nesse gene podem desempenhar papel importante na etiologia de doenças neurológicas e transtornos psiquiátricos. **Objetivos:** Analisar a influência das mutações no gene SCN2A no desenvolvimento neurológico infantil e sua relação com as manifestações clínicas do transtorno do espectro autista. **Métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura baseada na análise de artigos científicos, incluindo estudos experimentais e ensaios funcionais, que investigam a relação entre genótipo e fenótipo nas mutações do gene SCN2A. **Resultados e Discussões:** Pesquisas apontam um vínculo estreito entre as variantes do gene SCN2A e as alterações funcionais no canal NaV1.2, as quais podem se manifestar como ganho ou perda de função e afetando o nível de ativação neuronal. Recentemente, descobriu-se que o NaV1.2 exerce funções além de seu papel na transmissão axonal, pois é vital para a resposta dendrítica e a plasticidade sináptica em células neuronais maduras. A deficiência desse canal prejudica o retorno do impulso elétrico aos dendritos, o que compromete a comunicação entre os neurônios. Tais anomalias moleculares fundamentam os prejuízos cognitivos no TEA e sugerem que o desenvolvimento de substâncias capazes de regular seletivamente os canais de sódio possa viabilizar tratamentos personalizados conforme o genótipo de cada paciente. **Conclusão:** Identifica-se, portanto, a mutação no gene SCN2A e a disfunção de NaV1.2 como um dos fatores de risco mais frequentemente observados no TEA sendo detectáveis por meio do sequenciamento do exoma e sugere que as alterações associadas na excitabilidade neuronal, particularmente nos neurônios em desenvolvimento, podem contribuir para a etiologia do TEA.

Palavras-chave: Mutações. NaV1.2. Impulso elétrico. Cognição.