

A GENÉTICA DO AUTISMO: IDENTIFICAÇÃO DE GENES DE RISCO E SEUS EFEITOS

Juliana de Fatima da Conceição Veríssimo Lopes¹; Ana Clara Epifânio Jácome da Rocha²; Ana Carolina Oliveira Diniz³; Mariana dos Santos Machado⁴

Juconlopes@gmail.com

Introdução: O Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) é uma condição neurodesenvolvimental de etiologia multifatorial, caracterizada por dificuldades nas interações sociais, padrões de comportamento repetitivos e interesses restritos, com significativa variabilidade em termos de gravidade e fenótipo. Da perspectiva genética, o autismo é considerado uma condição heterogênea, com contribuição genética complexa que abrange fatores hereditários e mutações. **Objetivo:** Identificar os genes de risco e os seus impactos nas manifestações clínicas do TEA. **Metodologia:** Trata-se de revisão narrativa elaborada através de pesquisa nos bancos de dados EBSCOHost e PubMed. Como estratégia de busca utilizou-se descritores do DeCS/MeSH articulados por operadores *booleanos*, resultando na estratégia de busca: (Transtorno do Espectro Autista OR Autism Spectrum Disorder) AND (Perfil Genético OR Genetic Profile). Foram incluídos 8 artigos disponíveis integralmente online, em português ou inglês, publicados nos últimos 5 anos (2019-2024), excluindo-se trabalhos duplicados. **Resultados e Discussão:** Variantes genéticas, como mutações e polimorfismos, estão associadas ao TEA, com ênfase em genes relacionados a processos sinápticos, regulação da expressão gênica e remodelação da cromatina. Essas alterações podem causar disfunções neurobiológicas manifestadas como dificuldades de comunicação e comportamentos repetitivos. Ademais, a desregulação de genes envolvidos na resposta imune e na atividade neuronal pode contribuir para sua patologia, tendo sido identificadas sobreposições genéticas entre o autismo e outros transtornos psiquiátricos, sugerindo a existência de mecanismos biológicos comuns e ressaltando a importância de investigar suas bases genéticas para o desenvolvimento de intervenções terapêuticas mais eficazes. Atualmente, mais de cem genes foram associados ao TEA, destacando o gene *Cc2d1a*, cuja mutação impacta receptores de serotonina, essenciais para o desenvolvimento cerebral. Ainda, a redução na expressão de certos microRNAs pode estar relacionada ao aumento da expressão de genes-alvo que apresentam padrões anômalos em indivíduos autistas, como *GABARAP*, *EIF3A* e *NDUFS1*, críticos em processos celulares que influenciam a função neuronal e, consequentemente, manifestações do autismo. A disfunção imunológica e a ativação de vias inflamatórias mostram-se importantes na fisiopatologia do TEA, indicando a necessidade de uma abordagem multidimensional para sua compreensão. Por fim, a interação entre genes de risco e a regulação mediada por microRNAs pode oferecer novas perspectivas sobre os mecanismos subjacentes às manifestações do autismo, ampliando a compreensão das bases genéticas do transtorno e permitindo identificar potenciais alvos terapêuticos. **Conclusão:** Portanto, constata-se que identificar os genes de risco e suas interações é crucial para compreender as manifestações clínicas do TEA, possibilitando desenvolver intervenções mais eficazes.

Palavras-chave: Transtorno do Espectro Autista; Perfil genético; Genética.

Área Temática: Temas livres em medicina.