

18 a 20
de outubro

9º Fórum
Rondoniense
De Pesquisa

Inovações tecnológicas e os desafios na
Educação, Saúde e Diversidade.



SÃO LUCAS
JI-PARANÁ - RO

Afya

A importância da correlação das síndromes genéticas com o autismo no tratamento personalizado

Kimberly Quintino Silva Vidal^{1*}, Stefanny dos Santos Gonçalves^{2*}, Lays Katyeli Ribeiro Martins^{3*} e Natalia Malavasi Vallejo⁴

^{1*}Acadêmica do 8º período do Curso de Fisioterapia, Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná – São Lucas JPR, Ji-Paraná, RO, Brasil. Email: quintinokimberlys@gmail.com

^{2*}Acadêmica do 8º período do Curso de Fisioterapia, Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná - São Lucas JPR, Ji-Paraná, RO, Brasil. Email: stefannydossantosgom16@gmail.com

^{3*}Acadêmica do 8º período do Curso de Fisioterapia, Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná – São Lucas JPR, Ji-Paraná, RO, Brasil. Email: laysm2394@gmail.com

⁴Professora orientadora, docente do Curso de Fisioterapia, Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná - São Lucas JPR, Ji-Paraná, RO, Brasil. E-mail: natalia.vallejo@saolucasjiparana.edu.br

1. Introdução

A American Psychiatric Association (2021) define o transtorno do espectro autista (TEA) como uma condição que afeta o desenvolvimento da comunicação social, causa interesses restritos e comportamento repetitivo, é um transtorno vitalício e o grau de comprometimento funcional varia entre os indivíduos autistas.

Entre as características do autista está a falta de contato visual, mesmo sabendo falar não se comunicar de forma eficiente, dificuldade em compreender figuras de linguagem (entendem apenas o sentido literal), estereotípias e em paciente de maior nível de suporte pode ter a ausência total de contato interpessoal e deficiência mental (Ministério da Saúde, 2022). O diagnóstico desses pacientes é feito através da análise destes comportamentos e marcos de desenvolvimento. Aos dois anos de idade, se o mesmo for feito por um profissional experiente, já é tido como confiável. A falta desse diagnóstico nos primeiros anos de vida atrasa o tratamento precoce que é de essencial importância.

O TEA não tem uma etiologia específica, mas sim muitos fatores que aumentam a propensão do seu aparecimento, sendo eles: ter um irmão com diagnóstico anterior de autismo, complicações no parto, pais de idade mais avançada e certas condições genéticas ou cromossômicas (Centers for Disease Control and Prevention, 2022). Nessas condições genéticas estão as diferentes síndromes onde o autismo se manifesta com frequência. As que apresentam maior prevalência são a síndrome do X frágil, síndrome de Rett, síndrome de Down, síndrome de Angelman e o Complexo de Esclerose Tuberosa (PALLARES et al, 2005. CAGLAYAN, 2010. BALBUENA, 2015). O objetivo do presente estudo é demonstrar a correlação entre síndromes genéticas e o autismo.

2. Metodologia

O trabalho utiliza o método de revisão bibliográfica, é de caráter explicativo e retrospectivo na literatura. Foi realizada a busca de artigos nas bases de dados eletrônicas Scielo (Scientific Electronic Library Online), MedLine, PubMed, BVS (Biblioteca

Virtual em Saúde) e Google Acadêmico. Este trabalho priorizou estudos sobre o autismo secundário a síndromes genéticas e sobre as síndromes propriamente ditas. Foram pesquisados estudos na língua portuguesa, inglesa e espanhola.

Crítérios de inclusão foram materiais que citam autismo secundário, autismo em geral, as síndromes de Angelman, Rett, X frágil, Down e complexo de esclerose tuberosa, e estudos que relacionam o autismo com as síndromes mencionadas, foram excluídos os que não abordavam o tema proposto. Os descritores foram: “Autism Spectrum Disorders”, “Retts Syndrome”, “Down Syndrome”, “Fragile X Syndrome”, “Tuberous Sclerosis”, “Angelman Syndrome”; e as combinações: “Autism Spectrum Disorders and Retts Syndrome”, “Autism Spectrum Disorders and Down Syndrome”, “Autism Spectrum Disorders and Fragile X Syndrome”, “Autism Spectrum Disorders and Tuberous Sclerosis” e “Autism Spectrum Disorders and Angelman Syndrome”.

3. Resultados e discussão

O diagnóstico do autismo pode ser feito de forma confiável entre os 2 e 3 anos de idade. É essencialmente clínico, feito através de anamnese, observando os comportamentos da criança, histórico de desenvolvimento e entrevista com os cuidadores (Ministério da Saúde, 2022. BAIRD et al, 2003). Por não ter um marcador biológico para o diagnóstico do autismo, pacientes com síndromes diagnosticadas anteriormente podem ter suas características autistas negligenciadas, mesmo a prevalência de autismo nesses pacientes exceder os casos na população em geral (PALLARÉ et al, 2005).

O conhecimento referente a etiologia do TEA melhorou exponencialmente nos últimos anos, em parte por causa do maior interesse em pesquisas genéticas que levaram à descoberta das inúmeras síndromes relacionadas ao autismo, síndromes estas que fornecem informações genéticas que nos ajudam na melhor compreensão do espectro autista (GENOVESE; BUTLER, 2023). Dentre todas, se destacam a síndrome do X frágil, síndrome de Rett, síndrome de Down, síndrome de Angelman e o Complexo de Esclerose Tuberosa (PALLARES et al, 2005. CAGLAYAN, 2010. BALBUENA, 2015).

Síndrome de Angelman

A síndrome de Angelman envolve alteração de um único gene, localizado no braço longo do cromossomo 15 (15q11-q13). Ela causa um atraso no desenvolvimento psicomotor que se manifesta desde o nascimento, com deficiência mental grave, comprometimento severo da linguagem, marcha atáxica, movimentos involuntários do tipo mioclônico, associado com um comportamento alegre peculiar, risos imotivados, movimentos de balanço com as mãos semelhantes a marionete e déficit de atenção. Em torno de 80% dos pacientes apresentam crises epilépticas. Os pacientes também podem apresentar hiperatividade, estereotípias e impulsividade, fenótipos, relacionados ao TEA. (VEIGA; TORALLES, 2002)

Síndrome do X Frágil

A síndrome do X frágil é uma condição hereditária que determina alterações no desenvolvimento intelectual e no comportamento, é caracterizada por uma constrição no braço longo do cromossomo X. Apresentam comportamentos típicos como o contato

visual deficiente, morder as mãos, hiperatividade e falta de atenção, aspectos também encontrados no autismo. Outra característica importante é o comprometimento da fala e alteração do ritmo, fluência e repetições. Essa relação de Síndrome do X Frágil concomitante a TEA mostra um predomínio de crises convulsivas, problemas de sono e comportamento mais agressivo, estereotípias do tipo morder as mãos e abanar, também levar objetos à boca (KAUFMANN et al, 2017; GUERREIRO et al, 1998)).

Síndrome de Rett

A síndrome de Rett é um transtorno do neurodesenvolvimento mais comum em meninas e em meninos pode ser fatal. Em exames genéticos pode ser encontrada uma mutação no gene MECP2 e a sua herança dominante está ligada ao X. Ela é uma das principais causas de retardo mental em garotas. Essa síndrome causa regressão psicomotora, movimentos estereotipados, marcha atáxica e comportamento autista. Por ser progressiva, ela pode ser identificada em quatro estágios clínicos: I - período de estagnação precoce, II - período rapidamente destrutivo, III - período pseudo-estacionário e o IV - caracterizado pela perda ou ausência de deambulação. Esse comportamento autista, mencionado anteriormente, é presente no início do estágio III - pseudo estacionário da síndrome, sendo eles a falta de socialização e comunicação verbal e o isolamento, além das estereotípias (PALARES et al, 2005. VEIGA; TORALLES, 2002).

O diagnóstico de autismo infantil é comum e pode vir até antes da identificação da síndrome de Rett, mas existem comportamentos da síndrome que a diferencia do autismo: a criança com síndrome de Rett e autismo pode apresentar contato visual, olhar expressivo, sorrisos intencionais e não costumam rodar objetos ou os segurar de maneira obsessiva (VEIGA; TORALLES, 2002).

Síndrome de Down

A Síndrome de Down (SD) acomete indivíduos ainda no útero materno, os portadores possuem cromossomos que se caracterizam pela trissomia do cromossomo 21. Eles apresentam 47 cromossomos em suas células e não 46, como a maioria da população. É notável que crianças apenas com síndrome de Down se desenvolvem e se adaptam mais nos aspectos comportamentais, motores e cognitivos, do que crianças com autismo associado.

A prevalência de TEA em pacientes com Down é 25 vezes maior do que na população em geral. Nesses casos, a criança pode ter comportamentos estereotipados, letargia, hiperatividade e as funções cognitivas mais prejudicadas (FLOREZ, 2005).

Esclerose Tuberosa

A Esclerose Tuberosa é uma patologia genética causada por um distúrbio hereditário que causa o desenvolvimento de nódulos anormais principalmente no cérebro e na pele, podendo afetar outros órgãos vitais como os olhos, coração, pulmões e rins (OLIVEIRA et al, 2023).

Cerca de 25 a 50% dos pacientes com esclerose tuberosa apresentam características autistas, e nestes é visto a maior incidência de complicações como retardo

mental e convulsões, já que esses pacientes são mais propensos a desenvolver tubérculos temporais do que aqueles com esclerose tuberosa mas sem TEA (KOTHUR et al, 2008. WIZNITZER, 2004).

O diagnóstico e tratamento precoce do TEA são essenciais para o desenvolvimento do paciente, remediando e controlando a progressão dos prejuízos sociais, comportamentais e de linguagem o mais cedo possível. E o paciente sindrômico é muito mais prejudicado se sua intervenção não for ajustada apropriadamente, ele pode ser colocado em uma posição educativa inadequada e gerar sofrimento emocional nos cuidadores; no geral, a presença do TEA aumenta os problemas de aprendizagem, comportamentais e crises epiléticas. Sem a consciência sobre a condição autista, os ajustes apropriados na intervenção não serão feitos e ao existir uma falha nesse reconhecimento haverá consequências negativas para o paciente, levando ao aumento de mortalidade prematura (BAIRD et al, 2003; DOHERTY et al, 2021).

4. Conclusão

Fica evidente a importância do diagnóstico assertivo de indivíduos que possuem alguma síndrome primária e a presença do espectro autista. As características compartilhadas entre as síndromes e o autismo são variadas e muitas vezes negligenciadas por falta de conhecimento sobre a relação Síndrome versus Autismo.

A identificação precisa e o tratamento adaptado e individualizado são cruciais para proporcionar o melhor suporte possível a esses indivíduos e suas famílias, além de refletir de forma direta na qualidade de vida.

5. Referências

BAIRD, Gillian; CASS, Hilary; SLONIMS, Vicky. Diagnosis of autism. 327, 2003.

BALBUENA, Francisco. Etiology of autism: the idiopathic-syndromic continuum as explanatory attempt. 53. ed. Sevilha, 2015.

CAGLAYAN, Ahmet. Genetic causes of syndromic and non-syndromic autism. United states of america - USA, 2010.

FLOREZ, Jesus. Autismo y síndrome de Down. Barcelona, 2005.

GUERREIRO, et al. Fragile x Syndrome clinical, electroencephalographic and neuroimaging characteristics. ed. Campinas, 1998.

JADHAV, Mandar; SCHAEPPER, Mary. What Is Autism Spectrum Disorder?. United states of america - USA, 2021.

KAUFMANN, et al. Autism Spectrum Disorder in Fragile X Syndrome: Cooccurring Conditions and Current Treatment. United states of america - USA.

KOTHUR, Kavitha; RAY, Munni. Correlation of autism with temporal tubers in tuberous sclerosis complex. 56. Austria europe, 2008.

MARTINS, Fran. TEA: saiba o que é o Transtorno do Espectro Autista e como o SUS tem dado assistência a pacientes e familiares. 2022.

OLIVEIRA, Ines et al. Tuberous Sclerosis: Unusual Findings in the Setting of a Rare Disease. 120. ed. United states of america - USA, 2023.

PALLARÉS, J; VILA, E; FELIUBADALÓ, M. Syndromic autism: I. general aspects. 40, 2005.

PALLARÉS, J; VILA, E; FELIUBADALÓ, M. Syndromic autism: II. Genetic syndromes associated with autism. 40, 2005.

VEIGA, Marielza; TORALLES, Maria. A expressão neurológica e o diagnóstico genético nas síndromes de Angelman, de Rett e do X-Frágil. 78. ed. Salvador, 2002.

WHATS IS AUTISM SPECTRUM DISORDER?. Center for disease control and prevention, 2002.

WIZNITZER, Max. Autism and tuberous sclerosis, 2004.