



Do diagnóstico ao tratamento: soluções tecnológicas para doenças raras

Beatriz Ribeiro Versiani

**Sociedade Brasileira de Genética
Médica e Genômica**

TEA – Transtorno do Espectro Autista

DSM-5 (Manual de diagnóstico e estatística das doenças mentais) - Critérios:

- ◇ Déficit persistente na comunicação e interação sociais (dificuldade na comunicação não-verbal, manutenção de relacionamentos e reciprocidade sócio-emocional)
- ◇ Padrões repetitivos e restritos de comportamento, interesse ou atividades (movimentos ou fala repetitivos/estereotipados, aderência exagerada a rotina, interesse restrito/hiperfoco, hipo/hiper reatividade sensorial)



- ◇ Sintomas presentes precocemente no desenvolvimento
- ◇ Sintomas causam prejuízos sociais, ocupacionais ou em outras áreas
- ◇ Alterações não são explicadas por déficit intelectual ou atraso do desenvolvimento global



- ◇ Acomete 1% da população (OMS)
- ◇ Mais comum em homens - 4,2♂:1♀
- ◇ Associação com deficiência intelectual em 33%
- ◇ Aumento na prevalência de diagnóstico



TIPOS DE TEA DO PONTO DE VISTA DO MÉDICO GENETICISTA



SINDRÔMICO



NÃO
SINDRÔMICO



Mesmo antes dos grandes avanços de Genética dos últimos anos, já se sabia que há um forte componente genético em TEA

- ◇ Herdabilidade em gêmeos monozigóticos (60-90% de concordância) e dizigóticos (0-30%) de concordância
- ◇ Risco de irmãos apresentarem TEA (7-20%)
- ◇ Sinais leves em alguns parentes de 1º grau de pacientes com TEA
- ◇ Sinais de TEA em doenças de etiologia genética já conhecida





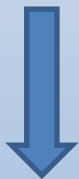
Exames genéticos no TEA

- ◇ Cariótipo
 - ◇ Análise cromossômica por *microarray*
 - ◇ Sequenciamento completo de Exoma ou Genoma
 - ◇ Pesquisa de síndrome do X-frágil (PCR)
- } Alterações cromossômicas
- } Alterações gênicas



Exames genéticos no TEA

Alterações
cromossômicas



~ 15% dos
pacientes

Alterações
gênicas



~ 15-20%
dos
pacientes

Outros
(Síndrome do X-
frágil/Doenças
metabólicas)



1-7% dos
pacientes



Por que testar?

- Benefício psicossocial
 - "Saber o que ele(a) tem"
 - Empoderamento, melhor aceitação, melhora na qualidade de vida familiar, diminuição da sensação de culpa
 - Terapias de apoio / grupos de suporte



Por que testar?

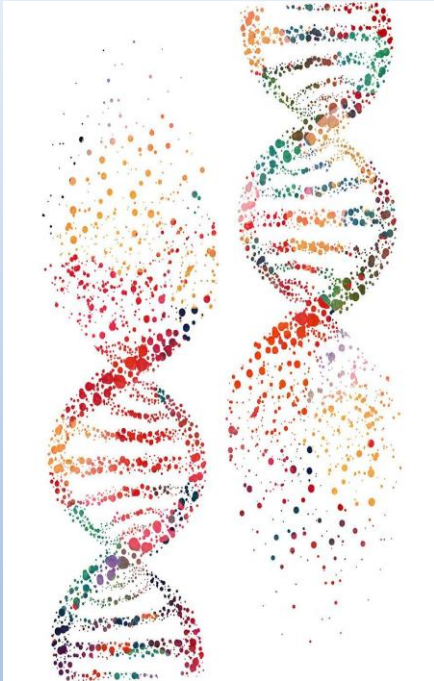
- Prognóstico – identificação, tratamento e prevenção de comorbidades
- Manejo adequado – educação e emprego
- Possíveis tratamentos / protocolos de pesquisa
- Evitar exames desnecessários (“odisseia diagnóstica”)
- Evitar “tratamentos” sem comprovação científica



Por que testar?

- Risco de recorrência
 - 50% (sd do X-frágil, alteração cromossômica herdada)
 - 25% (sd de Smith-Lemli-Opitz)
 - 1,5% (alteração genética “de novo”)
- Diagnóstico pré-natal ou pré-implantacional
- Diagnóstico de familiares afetados sem diagnóstico etiológico

Desafios futuros



- Aumentar o acesso às ferramentas diagnósticas existentes (saúde pública e suplementar)
- Pesquisa de novos mecanismos implicados na etiologia do TEA



Obrigada

secretaria@sbgm.org.br