

O que é Transtorno do Espectro Autista?

O TEA se caracteriza por dificuldade de interação social e comunicação, além de comportamento repetitivo. Alguns comportamentos que podem ser repetitivos e se apresentar de forma mais intensa estão exemplificados abaixo:

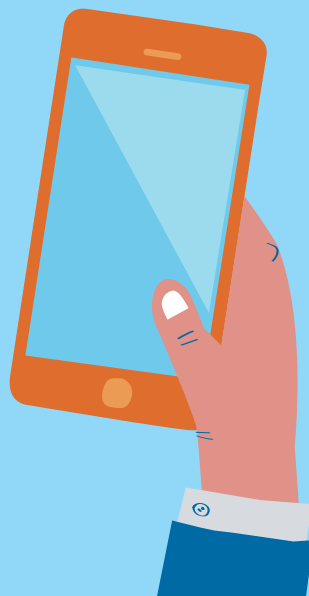


Uma a cada cem crianças é portadora do TEA, e é mais frequente nos meninos que nas meninas. É possível identificar as características do TEA até os três anos de idade.

O que fazer em caso de dúvidas?

É muito comum que algumas dúvidas apareçam depois da consulta com o geneticista, quando você for discutir as informações com seu médico, com sua família ou mesmo pensando sozinho sobre o que foi conversado. Você pode entrar novamente em contato com o serviço para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.

ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO *SITE* DO CENTRO DE PESQUISA SOBRE O GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: GENOMA.IB.USP.BR



06 (TEA) AUTISMO



Quais são os tipos de TEA?

- **Autismo associado a doenças genéticas**, como síndrome de Down e distrofia muscular de Duchenne.
- **Autismo não associado a doenças genéticas**, com casos de TEA desde casos mais leves aos com maior prejuízo na comunicação social.

É frequente que o TEA esteja associado a outras alterações. Os números abaixo indicam a frequência de associação de cada situação com o TEA:

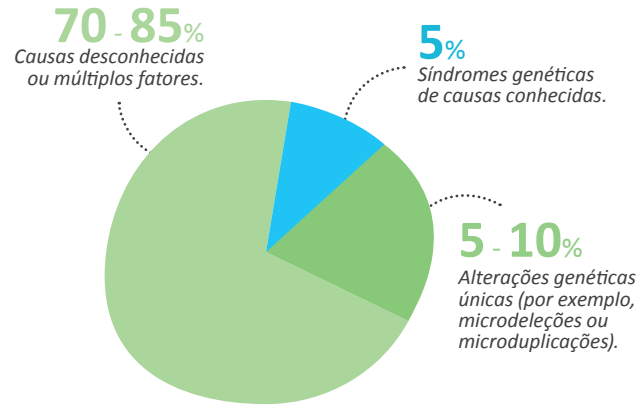


1 Determinados trechos do DNA correspondem a genes e eles contêm instruções para as características humanas.

1



Quais são as causas do TEA?



Há grande diversidade de genes envolvidos no TEA e formas diferentes de alterações genéticas, como trocas na sequência de "ATCG" no DNA e microdeleções e microduplicações.

Essas instruções estão escritas em uma sequência de ATCGs dentro do gene. Cada sequência leva à produção de uma substância específica importante para a célula.

2



3 Se a sequência é mudada, as instruções também o são, como neste exemplo:

3



PERDA DE A



Como funciona um teste genético para TEA?

Os testes genéticos são exames feitos a partir de uma amostra de sangue ou saliva, em que os técnicos procuram alterações específicas no material genético.

Nos casos já diagnosticados na análise clínica, recomendam-se análises dos cromossomos (cariótipo). Se o resultado for negativo, recomendam-se testes genéticos de maior resolução, para identificar pequenas alterações no material genético. Como cada paciente com TEA é único, o melhor são exames que permitam analisar o conjunto completo do material genético. Esses testes são chamados de análise genômica.

Aconselhamento genético

Durante as seções, o geneticista vai:

- Obter informações clínicas/médicas do paciente e sobre a presença de casos similares na família;
- Analisar os exames já realizados;
- Definir o diagnóstico e avaliar o risco do TEA se repetir na família.
- Fornecer mais informações paciente e/ou familiares e ao médico que cuidará do paciente.

É possível que o paciente seja convidado a participar de estudos que buscam desenvolver melhores testes, cujos resultados poderão direcionar a pesquisa em medicamentos.

4 Perdas de trechos pequenos são microdeleções. É como se faltassem as peças para completar um quebra-cabeças. E repetições de trechos pequenos são microduplicações. É como se houvesse peças a mais no quebra-cabeças, deixando o encaixe incorreto.

4

