

# CRITÉRIOS CATEGÓRICOS PARA A IDENTIFICAÇÃO DE TEA SINDRÔMICO

Congresso Fonoaudiológico de Bauru, 28ª edição, de 18/08/2021 a 21/08/2021

ISBN dos Anais: ISSN: 25952919

HADUO; MICHELE DIAS HAYSSI<sup>1</sup>, RIBEIRO; Eduarda Hanna Porto<sup>2</sup>, FERREIRA-DONATI; Grace Cristina<sup>3</sup>, LAMÔNICA; Dionísia Aparecida Cusin<sup>4</sup>

## RESUMO

**Introdução:** O TEA pode fazer parte da sintomatologia de alguns transtornos monogênicos, cromossômicos, metabólicos, dentre outros, que estão classificados como “autismo sintômico”, alvo deste estudo. Desenvolver estratégias para o reconhecimento de sinais clínicos que possam auxiliar na identificação de formas sintômicas de TEA, possibilita a associação entre fenótipos e características genéticas específicas e pode elucidar processos comórbidos subjacentes ao desenvolvimento infantil com implicações práticas. **Objetivo:** Identificar sinais clínicos e características dismórficas/malformações em indivíduos com sinais de Transtorno do Espectro Autista (TEA), por meio da aplicação de critérios categóricos para a identificação de síndromes genéticas (autismo sintômico). **Método:** O projeto foi aprovado (CAAE: 42356815.1.0000.5417) pela Comissão de Ética em Pesquisa. Foram analisados 120 casos com sinais de TEA e aplicados os critérios diagnósticos categóricos, em amostra de conveniência. Os participantes tinham entre 28 e 70 meses. Os procedimentos utilizados foram: anamnese (histórico familiar, trajetória de desenvolvimento, padrão alimentar e do sono, epilepsias/convulsões, disfunção sensorial, desenvolvimento da linguagem, sinais comportamentais precoces do TEA e outros comportamentos atípicos); avaliação neuropsicológica, da linguagem e do neurodesenvolvimento; levantamento de sinais fenotípicos e características dismórficas (análise de fotos da criança no decorrer da vida); avaliação neurológica e genética (exames clínicos e laboratoriais). **Resultados:** Do total da casuística, somente 25 crianças realizaram avaliação genética, passando por todos os critérios categóricos. Várias síndromes (gene-localização) foram identificadas: Síndrome de Angelman (UBE3A-15q11), Síndrome de Rett (MECP2-Xq28), Síndrome de Smith-Magenis (RAI1-17p11.2), Esclerose Tuberosa (TSC1-9q34), Síndrome de Sotos (NSD1-5q35), Síndrome Velocardiofacial (TBX1-22q11.21), Síndrome de Hipomelanose de Ito (9q33), Síndrome de Prader-Willi (UBE3A-15q11-q13), Síndrome de Goldenhar (NKD2-5q15), Síndrome de Timothy (CACNA1C-12p13), Síndrome de Cohen (COH1-8q22), Síndrome de Cornélia de Lange (SCDL-3q26.3), Síndrome de Joubert (NPHP1,2q13) e Síndrome do X-Frágil (FRM1Xq22-23). Uma lista refinada e atualizada dos genes de risco para TEA está disponível no Sfari Gene Database. Ressalta-se, entretanto, que estas alterações genéticas representam individualmente mais de 1% de todos os casos de TEA. Na maioria dos casos de TEA, não há sinais clínicos que indiquem alteração genética específica, dada a complexidade etiológica destes quadros. No entanto, o TEA pode fazer parte da sintomatologia de alguns transtornos monogênicos, cromossômicos e metabólicos, dentre outros, classificados como “autismo sintômico”. Infelizmente, o diagnóstico genético nestes casos ainda é pouco frequente, principalmente em razão do alto custo financeiro. **Conclusão:** A identificação de desordens genéticas associadas ao TEA tem implicações práticas para estratégias de diagnóstico, detecção precoce, prevenção de comorbidades, tratamentos específicos e aconselhamento genético. O fonoaudiólogo, membro da equipe de diagnóstico, tem muito a contribuir nesta área. O conhecimento dos fenótipos e características principais das síndromes genéticas que cursam com TEA favorece a compreensão e melhor manejo terapêutico, o que implica na redução dos efeitos deletérios destes quadros clínicos e contribui para a

<sup>1</sup> FOB-USP,

<sup>2</sup> FOB-USP,

<sup>3</sup> FOB-USP,

<sup>4</sup> FOB-USP,

qualidade de vida destes indivíduos e suas famílias.

**PALAVRAS-CHAVE:** Linguagem, Transtorno do Espectro Autista, Fonoaudiologia