

**JORDÃO; Carla Tavares<sup>1</sup>, COSTA; Flávia Luciana<sup>2</sup>, JORDÃO; Zuleika Vieira<sup>3</sup>**

## **RESUMO**

O autismo ou transtorno do espectro autista é uma síndrome de etiologia parcialmente genética (MIELE; AMATO, 2016). Nos indivíduos acometidos por esse transtorno, observar-se o comprometimento do sistema motor e psiconeurológico, com a manifestação de sinais e sintomas como o distúrbios da linguagem, dificuldade de socialização, comportamentos estereotipados e repetitivos (ZANON; BACKES, 2014). O diagnóstico seguro e precoce do transtorno do espectro autista é determinante para minimizar os problemas causados por essas alterações. Assim, facilita a tomada de decisões acerca das intervenções e tratamentos em todas as fases da vida do indivíduo. Dessa forma, o presente estudo tem por objetivo revisar publicações científicas nacionais sobre o transtorno do espectro autista, abordando aspectos genéticos. Trata-se de um estudo de revisão de literatura científica sobre a temática. Para tanto, foi realizado um levantamento de artigos sobre o tema publicados no período de 2015 a 2020, nos principais bancos de artigos científicos nacionais. Utilizando os termos: autismo, diagnóstico, medicina, gene, genética molecular e marcadores moleculares. Os resumos das publicações foram analisados, categorizados e, posteriormente, foi realizado o registro e argumentação do mesmo. Foram encontradas 163 publicações científicas sobre os fatores genéticos associados ao autismo. As publicações citam a associação com genes, como SHANK e FMR1 e alterações cromossômicas específicas. No entanto, mesmo que longe de constatar uma resposta que seja precisa para tal indagação, certamente pode-se assegurar que esse aumento se deve, em partes, à ampliação recente dos critérios para o diagnóstico. Isso permite, assim, o registro desses novos casos. Além disso, vale ressaltar que atualmente há uma preocupação maior, bem como uma maior disponibilidade de materiais e capacitação para os profissionais de saúde e da educação, o que contribui para aumentar a habilidade desses profissionais em lidar com o processo saúde e doença. Isso colabora para o diagnóstico precoce, oportuno e preciso desses transtornos, quando antes poderia ser subregistrados. Apesar de numerosos debates e pesquisas sobre o crescimento exponencial registrado nos últimos anos de casos de indivíduos apresentando o transtorno autista, ainda pouco se sabe o que reflete para esse crescimento genuíno de novos casos. Conclui-se que ainda são poucos os achados na literatura que se dedicam a descrever sobre a temática. Isso evidencia a necessidade de mais pesquisas e políticas pública mais efetivas, possibilitando um diagnóstico cada vez mais precoce. Os resultados de um estudo que disso se ocupe, podem contribuir para divulgar conhecimentos para os profissionais de saúde sobre a importância do diagnóstico e os desafios enfrentados pelas pessoas e por familiares de pessoas com a síndrome.

**PALAVRAS-CHAVE:** Diagnóstico; Genética; Transtorno do espectro autista

<sup>1</sup> UNIFAMINAS, carlaalvestavares@hotmail.com

<sup>2</sup> UNIFAMINAS, flaviacosta@gmail.com

<sup>3</sup> UNIRENTON, jozeleika@gmail.com