

Analise do polimorfismo RS9616915 do gene *shank3* em pacientes com TEA

Priscila de Lima Cordeiro
Lilian Pereira Ferrari

Resumo

O autismo foi descrito pela primeira vez em 1911, retratado como perda da realidade e dificuldades de comunicação. Após a identificação, diversos pesquisadores como Kanner, Asperger, Rutter e Wing aprofundaram os estudos a respeito do autismo, que passou a ser definido como TEA (Transtorno do espectro autista), o qual não é considerado uma doença específica, e sim um distúrbio de desenvolvimento, caracterizado por déficits de comunicação social e comportamental. Pesquisas mostram que a determinação do TEA é multifatorial, sem causa específica e que possui um forte fator genético envolvido. O TEA está associado com várias alterações genéticas, incluindo mutações do gene *SHANK3*, localizado no cromossomo 22 na região q.13.3, que podem estar envolvidas com os sintomas neurocomportamentais. O presente estudo visou fazer uma análise genética do polimorfismo rs9616915 do gene *SHANK3*, em pacientes com TEA, acompanhados no CENEP (Centro de Neurologia Pediátrica) do Hospital de Clínicas do Paraná. Foram estudados 62 pacientes, com média de idade de 7,3 anos, sendo 85 % do gênero masculino e 15 % do gênero feminino. Destes pacientes foi coletado 5 mL de sangue periférico qual foi submetido a extração de DNA pelo método de Lahiri e Nurnberger (1991), amplificação por PCR, conforme descrito por Shao et al (2014), visualizados em gel de poliacrilamida a 8% corado por nitrato de prata. Dos 62 pacientes analisados, 5(8%) apresentaram heterozigose para o SNP estudado e 57 dos pacientes (92%) são homozigotos normais, corroborando com a literatura que descreve a frequência de heterozigotos para este polimorfismo em 9,43%. Também de acordo com a literatura observou-se que todos os pacientes heterozigotos para este SNP em estudo possuem déficits na comunicação social e interação social, sensorial e agitação psicomotora.

Palavras-chave: autismo; TEA; genética; mutação; *SHANK3*; polimorfismo