

# ANÁLISE GENÉTICA DE NEUROTRANSMISSORES EM PACIENTES BRASILEIROS COM AUTISMO

Santana, DCR(IC)\*  
Passoni, CRMS(PQ)\*\*  
Pereira-Ferrari,L(OR)\*\*

## INTRODUÇÃO

O termo autismo vem do grego “autós”, que significa “de si mesmo”. Trata-se de uma doença genética, que afeta o sistema nervoso, funções neurológicas e funções motoras, sendo predominante no sexo masculino. Vários marcadores genéticos têm sido descritos como desencadeadores dos sinais clínicos do autismo, porém a relação genótipo X fenótipo ainda não está completamente esclarecida. Avaliando-se o fenótipo de crianças autistas, poderemos encontrar diferentes “graus” de atenuantes, apresentando-se de forma mais grave ou leve, às vezes quase imperceptíveis.

### Biografia

\*Faculdades Integradas  
do Brasil (UNIBRASIL),  
Curitiba-PR/Brasil  
e-mail:dtmsantana@  
yahoo.com.br

\*\*Faculdades  
Integradas do Brasil  
(UNIBRASIL), Curitiba-  
PR/Brasil

## DESENVOLVIMENTO

Recentemente, investigações genéticas apontam anormalidades cromossômicas na região codificadora da família dos genes NLGN (neuroligina) como candidatos para o envolvimento do retardo do desenvolvimento e no autismo. O gene NLGN3 já foi inclusive rastreado em famílias com histórico de autismo. Outro gene importante é o SLC6A4, que codifica o receptor de serotonina (5-HTT), e media a recaptção de serotonina (5-HTRs) na sinapse. Em geral os genes que codificam neurotransmissores e seus receptores, por serem genes que codificam proteínas participantes do sistema serotoninérgico, estão envolvidos em sinais clínicos como depressão, epilepsia, comportamento obsessivo-

compulsivo, esquizofrenia, distúrbios de comportamento e transtorno bipolar. No Brasil, até o momento, não existe análise molecular em pacientes autistas.

## CONCLUSÃO

O estudo molecular visa entender porque, fenotipicamente, as crianças são tão diferentes se, teoricamente, deveriam apresentar o mesmo genótipo. Dentre os marcadores genéticos associados ao autismo, os genes que codificam neurotransmissores ou seus receptores são os candidatos mais fortes na determinação genética da doença, sendo que o gene 5-HTTLPR tem indícios de ser o principal modulador desta doença.