



**Veículo:** labnetwork.com.br - **Caderno:** Notícias - **Seção:** Não indicada - **Assunto:** Saúde - **Página:** on line - **Publicação:** 11/04/23  
**URL Original:**  
<https://www.labnetwork.com.br/noticias/exames-geneticos-e-genomicos-podem-auxiliar-no-diagnostico-precoce-do-autismo/>



# Exames genéticos e genômicos podem auxiliar no diagnóstico precoce do autismo

publicado em: 11/04/2023 Análises Clínicas

## Exames genéticos e genômicos podem auxiliar no diagnóstico precoce do autismo

**Com a conscientização de pais e da comunidade médica, em paralelo com os avanços na tecnologia laboratorial para estudos das alterações genéticas, a identificação do Transtorno do Espectro Autista (TEA) tem aumentado nas últimas décadas**



Os exames genéticos e genômicos são baseados principalmente em técnicas de sequenciamento do DNA, entre eles os painéis multigênicos, direcionados para a investigação do TEA e do autismo sindrômico

O **Transtorno do Espectro Autista (TEA)**, que até recentemente era marcado por desconhecimento e preconceito, já pode agora contar com recursos avançados de diagnóstico, que permitem a identificação precoce e uma maior compreensão de suas características. Neste mês de abril, dedicado a Conscientização do Autismo, é importante celebrar os avanços da medicina nessa área, uma vez que eles constituem um passo importante para melhorar a qualidade de vida dos indivíduos com TEA e de seus familiares.

A utilização de **exames genéticos e genômicos** é um recurso importante para o diagnóstico precoce, especialmente nos casos em que os sintomas podem passar quase que despercebidos. Segundo a assessora técnica em Genômica e Genética do Laboratório Lustosa, marca pertencente à Dasa, maior rede de saúde integrada do Brasil, Fernanda Soardi, esses exames são baseados principalmente em técnicas de sequenciamento do DNA, entre eles estão os painéis multigênicos, direcionados para a investigação do transtorno do espectro autista e do autismo sindrômico. Existem ainda a análise de microarranjos pela técnica CGH-array e o exoma, que permitem investigar os mais de 20.000 genes que formam o indivíduo. “Por esse motivo, este último tipo pode ser muito informativo, visto que em muitos casos do TEA há sobreposição de características de outros transtornos do neurodesenvolvimento, dificultando o diagnóstico”, explica.

De acordo com o gerente médico da Dasa Genômica, braço genômico da Dasa, Henrique Galvão, em grande parte dos casos investigados, podem ser encontradas alterações até então pouco conhecidas, mas que, ao serem vistas em um maior número de pessoas testadas, podem contribuir para o conhecimento da causa genética provável e, quem sabe, oferecer possibilidades para o desenvolvimento de novos tratamentos não disponíveis no momento. “De fato, mais de 1.000 genes já foram associados ao TEA, o que indica que os exames para sequenciamento do DNA, como o exoma, podem vir a ser uma das chaves para a compreensão da etiologia, podendo, talvez, contribuir para a minimização das dificuldades com as quais hoje estas pessoas e suas famílias se deparam”, afirma.

Ainda segundo o especialista, há consenso de que o diagnóstico é clínico, mediante a avaliação por profissionais de várias formações. Com a conscientização de pais e da comunidade médica, em paralelo com os avanços na tecnologia laboratorial para estudos das alterações genéticas, a identificação do TEA tem aumentado nas últimas décadas. “Entretanto, ainda encontramos casos de diagnóstico tardio, sendo, alguns deles, já na vida adulta. Com a realização de exames genéticos, o tempo até a definição diagnóstica pode ser encurtado. Quanto mais cedo for definido o TEA, maior a possibilidade de abordagem adequada e multidisciplinar e o uso de estratégias de adaptação e inclusão”, aponta.

Considerado um transtorno do neurodesenvolvimento, o autismo, normalmente, apresenta sinais já nos primeiros meses de vida do bebê. A partir dos dois anos até os quatro anos, é possível detectar com mais clareza os sintomas característicos, como dificuldade de comunicação, baixa interação social, repertório de interesses e atividades restritos, estereotipados e repetitivos, conforme definições do Ministério da Saúde. As pessoas com transtorno do espectro autista podem ter dificuldades em ambientes desconhecidos, muito cheios e barulhentos, e podem necessitar de atendimento prioritário.

Há uma ampla variabilidade das manifestações do “autismo”, que se diferenciam em leves, moderadas e graves, com o comprometimento acentuado da comunicação e da interação com as pessoas e com o ambiente. “Contudo, alguns indivíduos com o transtorno são profundos conhecedores de algum tema ou tem uma habilidade especial, caso da ativista Greta Thunberg, diagnosticada com TEA leve. Cada pessoa é única. Por isso é importante a luta para conscientização sobre o Transtorno do Espectro Autista, com a defesa dos direitos dessas pessoas de serem respeitadas e incluídas”, destaca Fernanda Soardi.

**TAGS:**