

PERTURBAÇÃO DO ESPETRO DO AUTISMO: CARACTERIZAÇÃO DOS FATORES GENÉTICOS, AMBIENTAIS E PERINATAIS NUMA COORTE DE DOENTES PEDIÁTRICOS

Daniela Araújo¹, Rita Aldeia Silva¹, Ana Isabel Moreira Ribeiro¹, Feliciano Guimarães², Cristina Rodrigues¹, Cláudia Patraquim¹, Sandra Costa¹
 Afiliações: 1 – Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 2 – Serviço de Pedopsiquiatria, Unidade Local de Saúde de Braga



Introdução

A Perturbação do Espectro do Autismo (PEA) é uma patologia do neurodesenvolvimento (ND) caracterizada por uma ampla variedade de manifestações, incluindo dificuldades na comunicação e padrões de comportamento repetitivos e restritos.¹

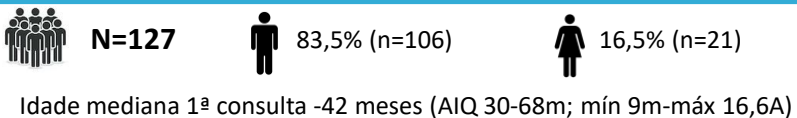
A sua gênese é multifatorial, envolvendo fatores genéticos e ambientais.

Objetivos: caracterizar esses fatores numa amostra de doentes com PEA, acompanhados em consulta de ND num hospital de nível III.

Métodos

- Estudo observacional e retrospectivo.
- **Critérios de inclusão:**
 - ✓ Doentes avaliados em 1ª consulta de ND entre 01/2022-12/2023.
 - ✓ Diagnóstico de Perturbação do Espectro do Autismo (Código F84 da ICD 10).

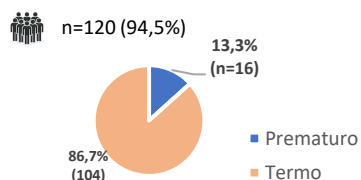
Resultados



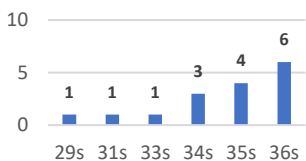
A. Antecedentes Perinatais

- Idade materna média (nascimento) 33,8A (DP 5,8A; min 18A-máx 47A)
- Idade paterna média (nascimento) 35,2A (DP 6,2A; min 23A, máx 55A)

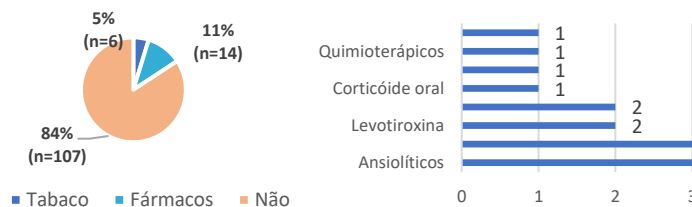
Tipo de parto



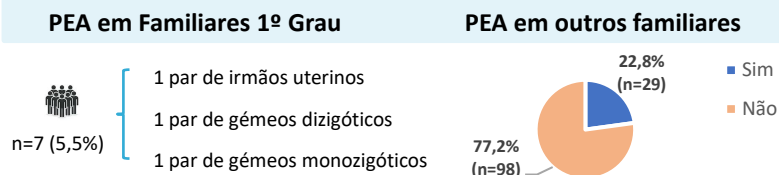
Idade Gestacional (semanas)



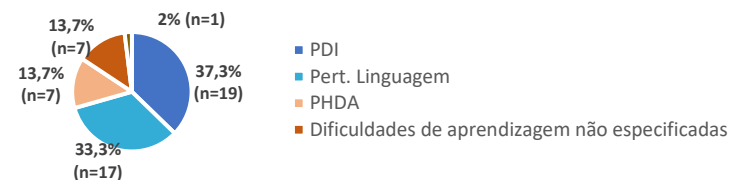
Exposição a tóxicos na gravidez



B. Antecedentes Familiares (AF)



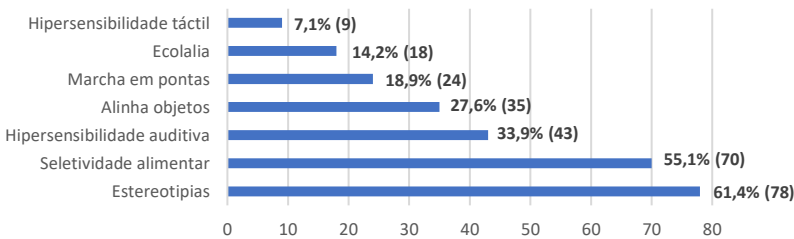
- AF outras patologias do ND em 40,2% (n=51).



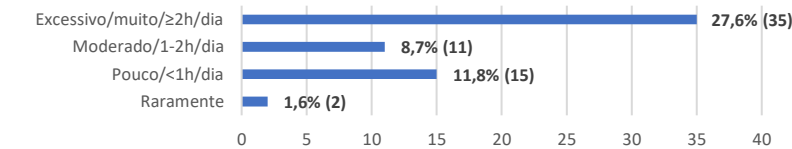
- AF de doença psiquiátrica (doença bipolar) em 2,4% (n=3).

C. Sinais e sintomas na 1ª consulta

- Dificuldades de comunicação e interação em 98,4% (n=125).

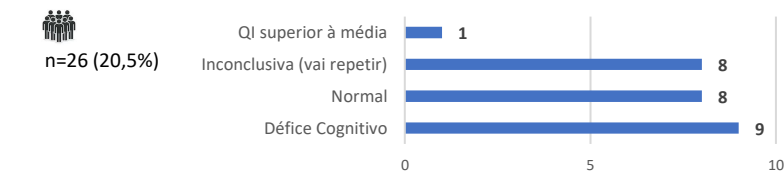


D. Exposição a ecrãs (TV, tablet e telemóvel)



E. Estudo realizado

Avaliação Formal do Desenvolvimento



Estudo etiológico

Estudo realizado	%/n doentes	Alterações encontradas, %/n
Metabólico	49,6%/63	Ligeiras alterações em 4,8%/3, encaminhados para consulta doenças metabólicas
EEG	30,7%/39	Atividade epileptiforme em 7,7%/n=3
RMN cerebral	14,2%/18	- Esclerose Tuberosa, 5,5%/1 - Malformação Chiari, 5,5%/1 - Crista metópica, 5,5%/1
X-frágil	47,2%/60	-
Array-CGH	47,2%/60	- Variante de significado incerto (VUS), 11,7%/7 - Mutação que explica fenótipo, 6,7%/4

Conclusões

- ✓ Achados reforçam a natureza multifatorial e complexa da PEA.
- ✓ Embora a pesquisa genética tenha identificado algumas variantes de significado incerto e mutações explicativas do fenótipo, a maioria dos casos de PEA permanece sem uma etiologia genética definida, destacando a necessidade do reconhecimento da heterogeneidade da doença e sua causalidade própria.^{2,3}