



XII CAIC – Congresso Anual de Iniciação Científica
XV ECIF – Encontro Científico da FAMERP
VII COLIG – Mostra das Ligas Acadêmicas
Dias 06 e 07 de outubro de 2015



**MUTAÇÃO DE NOVO NO ÉXON2 DO GENE SINÁPTICO SHANK3 EM TRANS-
TORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO**

**Dante Bruno Avanso Rosan¹, Rosan DBA², Francisquetti MCC³, Bossolani-Martins AL⁴,
Nascimento PP⁵, Passos-Bueno MR⁶, Fett-Conte AC⁷.**

¹UNESP, ²UNESP, ³UNESP, ⁴UFMS, ⁵UNESP, ⁶USP, ⁷FAMERP.

Introdução: Os Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) são afecções neuropsiquiátricas complexas, com etiologia e manifestações clínicas muito variáveis. Tais manifestações são observadas antes dos três anos de vida. A prevalência na população é de 1:68, com uma proporção de quatro homens afetados para cada mulher afetada. Em apenas 10-25% dos casos um fator etiológico é observado, genético ou ambiental, dependendo da composição da casuística e das técnicas laboratoriais utilizadas. Há descrições de centenas de genes e regiões genômicas associadas com a predisposição aos TEA, a maior parte se expressa no sistema nervoso central e atua em sinapses. Entre os genes candidatos, se destacam os da família SHANK, composta por 3 genes que atuam na região pós sináptica, SHANK1, SHANK2 E SHANK3, que são expressos em diferentes regiões do cérebro e codificam proteínas suporte. O gene SHANK3, o mais estudado da família está localizado em 22q13 e é expresso predominantemente na região do córtex e cerebelo. Há descrições de mutações neste gene que foram observadas somente em autistas, mas não em indivíduos controles saudáveis, o que sugere seu envolvimento na etiologia da doença. **Objetivos:** Este estudo investigou mutações no éxon 2 do gene SHANK3 em indivíduos brasileiros com autismo para investigar uma possível associação com o fenótipo comportamental. **Casuística e Métodos:** O estudo avaliou a presença de mutações no éxon 2 do gene SHANK3 por seqüenciamento direto em 200 indivíduos brasileiros com TEA, os resultados foram analisados e comparados com um grupo controle composto por 566 indivíduos normais sem alterações neuropsiquiátricas. **Resultados:** As análises revelaram uma alteração de novo A/G na posição 22:50675139, que resulta na substituição do amino ácido treonina por uma alanina no códin 42. Os pais do indivíduo foram avaliados e não apresentaram esta alteração. **Conclusão:** Estudos genéticos têm demonstrado uma forte associação de mutações no gene SHANK3 com a susceptibilidade a transtornos neuropsiquiátricos, particularmente em autismo. Nosso estudo mostrou que alterações no éxon 2 deste gene são freqüentes na população brasileira com TEA. Entretanto, a relevância clínica desta alteração encontrada deve ser investigada. Este estudo pode contribuir para o esclarecimento da etiologia destas doenças, e no Aconselhamento Genético das famílias.

Descritores: Tea; Alterações; Snvs.

Apoio Financeiro: BAP/CNPq.