



POLIMORFISMOS DE NUCLEOTÍDEO ÚNICO (SNPs) EM INDIVÍDUOS COM TRANSTORNOS DO ESPECTRO DO AUTISMO DE UMA POPULAÇÃO BRASILEIRA

Patricia Pereira do Nascimento¹, Ana Luiza Bossolani-Martins², Dante Bruno Avanzo Rosan³, Cinara de Cássia Brandão de Mattos⁴, Luiz Carlos de Mattos⁵, Agnes Cristina Fett-Conte⁵

¹Mestre em Genética, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas, IBILCE/ UNESP, São José do Rio Preto, SP.

²Doutora em Genética, Professora Adjunta da Universidade Federal do Mato Grosso do Sul, Paranaíba, MS.

³Mestrando do Programa de Pós Graduação em Genética do Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas, IBILCE/ UNESP, São José do Rio Preto, SP.

⁴Professora Adjunta do Departamento de Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP

⁵Livre-Docente do Departamento de Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP

Introdução: Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) são afecções neuropsiquiátricas caracterizadas por dificuldades no domínio da comunicação social e por comportamentos atípicos e repetitivos. Embora diversos fatores ambientais estejam relacionados com a etiopatogenia, a participação dos fatores genéticos é inequívoca. A literatura tem revelado polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) como marcadores genéticos de predisposição a várias doenças complexas, o que sugere que também podem estar relacionados aos Transtornos do Espectro do Autismo. Há referências da associação de variantes comuns do gene sináptico CNTNAP2 com fenótipos neuropsiquiátricos e alterações no desenvolvimento da linguagem. Alterações do gene da adenosina desaminase (ADA), um gene envolvido em neurotransmissão também já foram associadas a predisposição ao fenótipo autista. **Objetivos:** Este estudo objetivou avaliar SNPs dos genes CNTNAP2 e da adenosina desaminase em autistas e controles saudáveis, para investigar possível associação entre estes marcadores genéticos e o fenótipo comportamental. **Material e métodos:** Foram genotipados dois SNPs (rs7794745 e rs2710102) do gene CNTNAP2 e um (G22A) do gene da adenosina desaminase em 210 indivíduos com Transtornos do Espectro do Autismo idiopático e em 200 controles. A análise molecular foi feita por reação em cadeia da polimerase – polimorfismo de fragmentos de restrição (PCR-RFLP). **Resultados:** Os resultados revelaram associação entre o SNP rs7794745 (OR=1,802, IC95%=1,054-3,083, p=0,042) em homozigose (TT) com a predisposição aos Transtornos do Espectro do Autismo na população estudada. Os indivíduos do sexo masculino afetados também mostraram uma frequência maior deste polimorfismo (p=0,021), quando comparados aos homens do grupo controle. Para nenhum dos outros SNPs foi encontrada evidências de associação. **Conclusão:** A presença do polimorfismo rs7794745 do gene CNTNAP2 nos autistas estudados indica associação do mesmo com o fenótipo comportamental, em especial entre os indivíduos do sexo masculino. Não há indicações de que os outros SNPs avaliados tenham predisposto ao fenótipo autístico na casuística avaliada. É importante que estes resultados sejam corroborados por investigações realizadas em outras casuísticas, inclusive, envolvendo indivíduos de diferentes regiões do país.

Descritores: Autismo, Polimorfismos Genéticos, CNTNAP2, ADA.

Financiamento: Bolsista BAP 2013/2014