PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CÁTOLICA DE GOÍAS ESCOLA DE CIÊNCIAS MÉDICAS E DA VIDA

ISABEL MALAGOLI DE RESENDE GOMES

# A GENÉTICA DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA): UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

GOIÂNIA

 2023

ISABEL MALAGOLI DE RESENDE GOMES

# A GENÉTICA DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA): UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado a Pontifícia Universidade Católica de Goiás, como requisito parcial para a obtenção do título de Biomédica.

Orientadora: Profa. Iasmim Ribeiro da Costa

#

# RESUMO

Entende-se que o autismo é um distúrbio multifatorial que interfere na comunicação social, verbal e comportamental do indivíduo portador, seja por fatores ambientais, neuronais e genéticos. O objetivo deste trabalho foi entender como a doença foi descoberta, seu histórico de definição atual, suas manifestações, tipos, herdabilidade e principalmente quais os principais fatores genéticos (genes e proteínas) que encontram-se alterados. A pesquisa foi realizada através de artigos sobre a atividade genômica composta por pessoas de ambos os sexos, que foram diagnosticadas com o transtorno espectro autista. Este estudo teve a finalidade de reiterar a importância da associação de fatores genéticos em pacientes dentro do espectro autista, no qual revelou a relação entre algumas regiões dos cromossomos com o sexo predominante, a história do autismo, graus de gravidade e com o sistema nervoso central que apresenta uma ligação com as manifestações verbais e comportamentais.

Palavras-chave: Genética, Autismo, Polimorfismo, TEA.

# ABSTRACT

It is understood that autism is a multifactorial disorder that interferes with the social, verbal and behavioral communication of the individual with it, whether due to environmental, neural and genetic factors. The objective of this work was to understand how the disease was discovered, its history of current definition, its manifestations, types, heritability and mainly which are the main genetic factors (genes and proteins) altered. The research was carried out through articles on the genomic activity composed of people of both sexes, who were diagnosed with autism spectrum disorder. This study aimed to reiterate the importance of the association of genetic factors in patients within the autistic spectrum, in which it revealed the relationship between some regions of the chromosomes with the predominant sex, degrees of severity and with the central nervous system that presents a connection with verbal and behavioral manifestations.

Keywords: Genetics, Autism, Polymorphism, TEA.