

TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: ETIOLOGIA E SUPORTE BIOMÉDICO

DOI: 10.5281/zenodo.17644330

Geovanna Pereira Spina¹

Rayssa Rezende Castanheira¹

RESUMO

No contexto do desenvolvimento infantil, a detecção precoce do Transtorno do Espectro Autista (TEA) em crianças pequenas representa um grande avanço. Esta pesquisa, realizada como uma revisão bibliográfica, explora a etiologia multifatorial do autismo, que inclui interações entre fatores genéticos, ambientais e biológicos, e o papel colaborativo do profissional biomédico dentro do processo de diagnóstico.

A pesquisa utilizou base de dados científicas como PubMed, Scielo e Google Scholar, selecionando artigos clínicos dos últimos 10 anos. Os resultados mostraram que o TEA possui uma etiologia complexa, com grande influência genética, epigenética e fatores de risco, como a prematuridade. Contudo, a especialização da área biomédica é crucial tanto para o diagnóstico quanto para o acompanhamento do desenvolvimento infantil. Isso é alcançado por meio do uso de técnicas laboratoriais, análises genéticas e outras ferramentas biológicas que auxiliam no desenvolvimento de protocolos mais eficientes para diagnóstico e monitoramento.

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Com isso, torna-se de suma importância o avanço de estudos relacionados ao tema, visando ao desenvolvimento de métodos diagnósticos capazes de fornecer resultados precoces e possibilitar o início de intervenções terapêuticas, com o objetivo de minimizar os impactos do TEA em crianças.

Palavras-chave: Autismo; Inclusão; Neurodesenvolvimento; Biomédico; Diagnóstico Precoce.

ABSTRACT

In the context of child development, the early detection of Autism Spectrum Disorder (ASD) in young children represents a major advance. This research, conducted as a literature review, explores the multifactorial etiology of autism, which includes interactions between genetic, environmental, and biological factors, and the collaborative role of the biomedical professional in the diagnostic process.

The research used scientific databases such as PubMed, Scielo, and Google Scholar, selecting clinical articles from the last 10 years. The results showed that ASD has a complex etiology, with significant genetic and epigenetic influences, as well as risk factors such as prematurity. However, specialization in the biomedical field is crucial for both diagnosis and monitoring of child development. This is achieved through the use of laboratory techniques, genetic analyses, and other biological tools that aid in the development of more efficient protocols for diagnosis and monitoring. Therefore, it is of utmost importance to advance studies related to the topic, aiming at the development of diagnostic methods capable of providing early results and enabling the initiation of therapeutic interventions, with the objective of minimizing the impacts of ASD in children.

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Keywords: Autism; Inclusion; Neurodevelopment; Biomedical Professional; Early Diagnosis.

1. INTRODUÇÃO

O transtorno do neurodesenvolvimento conhecido como transtorno do espectro autista (TEA) é caracterizado por padrões limitados e repetitivos de comportamento, interesses ou atividades, bem como por deficiências contínuas na interação social e na comunicação. O TEA é considerado um transtorno do espectro, o que significa que há uma grande variação na apresentação clínica, na gravidade dos sintomas e na quantidade de apoio que cada pessoa necessita, de acordo com os critérios diagnósticos definidos pelo Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição (DSM-5)¹.

A prevalência do TEA tem crescido significativamente em todo o mundo, tornando-se uma questão de saúde pública global. A Organização Mundial da Saúde (OMS) estima que, em 2021, aproximadamente 1 em cada 127 pessoas no mundo seja autista, o que representa um aumento substancial em comparação com estimativas anteriores. No Brasil, o Censo Demográfico 2022, realizado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), incluiu pela primeira vez uma pergunta sobre o diagnóstico de autismo. Os dados preliminares revelaram que 2,4 milhões de brasileiros, o equivalente a 1,2% da população, possuem diagnóstico de TEA. A prevalência é maior na infância, atingindo 2,6% entre as crianças de 5 a 9 anos. O reconhecimento destes números reforça a necessidade de políticas públicas e de atenção especializada para essa parcela da população^{2,3}.

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

A complexidade do TEA não se restringe apenas à sua manifestação clínica, mas também se estende à sua etiologia multifatorial. Este campo de pesquisa, voltada para a área genética, analisa alterações na expressão gênica que podem ser impactadas por fatores externos, mas não alteram a sequência de DNA, potencialmente revelando maneiras pelas quais o ambiente afeta o desenvolvimento neurológico⁴.

Diante desta complexidade etiológica, o diagnóstico do TEA exige uma abordagem cuidadosa, que integra a avaliação clínica com o suporte de metodologias laboratoriais avançadas. O profissional biomédico desempenha um papel crucial neste processo, aplicando suas competências para realizar e interpretar exames que auxiliam na identificação de biomarcadores e variantes genéticas. Avanços em ferramentas de diagnóstico e pesquisa, incluindo CGH-Array (Hibridização Genômica Comparativa por Array), sequenciamento genético (exoma ou genoma completo) e análise de testes metabólicos, têm beneficiado significativamente a neuropsiquiatria pediátrica neste cenário de estudo. Essas ferramentas auxiliam na identificação de biomarcadores e na compreensão dos substratos biológicos do transtorno⁵.

O diagnóstico precoce é de suma importância para otimizar as intervenções terapêuticas e melhorar o prognóstico dos indivíduos com TEA. A intervenção nos primeiros anos de vida pode auxiliar no desenvolvimento de habilidades sociais e comunicativas, resultando em uma melhor qualidade de vida. Portanto, essa revisão bibliográfica tem como objetivo explorar a etiologia multifatorial do Transtorno do Espectro Autista e destacar o papel

crucial do profissional biomédico no processo de diagnóstico e acompanhamento, visando a um melhor prognóstico para os indivíduos afetados⁵.

2. METODOLOGIA

Este trabalho consiste em uma revisão bibliográfica integrativa, que teve como objetivo explorar a etiologia multifatorial do Transtorno do Espectro Autista (TEA), incluindo a interação entre fatores genéticos, epigenéticos e ambientais, bem como o papel do profissional biomédico no diagnóstico e acompanhamento dessa condição.

A busca inicial nas bases de dados científicas, utilizando os descritores e termos de busca predefinidos, resultou em um total de 630 artigos potencialmente relevantes.

O processo de triagem seguiu critérios de inclusão e exclusão e está detalhado no Fluxo de Triagem (Figura 1). Primeiramente, foram aplicados os critérios de exclusão iniciais, o que resultou na remoção de 280 artigos por serem publicações anteriores a 2015 e 8 artigos por não serem acessíveis na íntegra.

Dessa primeira etapa, restaram 342 artigos considerados potencialmente relevantes, que foram submetidos à leitura de título e resumo. Nesta fase, foram excluídos: 220 artigos por estarem fora do escopo ou tema central desta revisão, 45 artigos por incompatibilidade de formato e 60 artigos por serem duplicatas.

REVISTA TÓPICOS

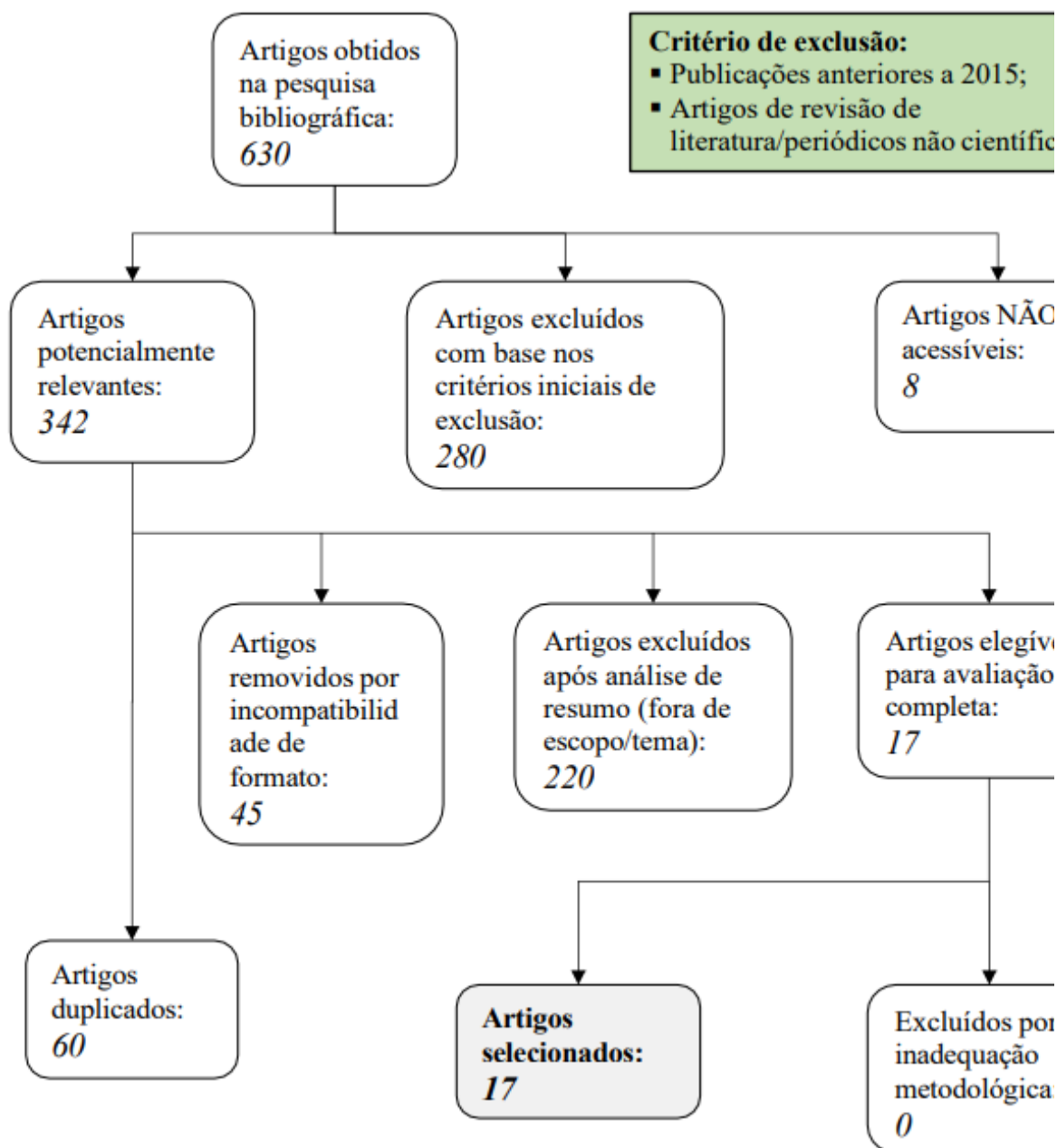
<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Com isso, 17 artigos foram considerados elegíveis e tiveram seus textos completos lidos, avaliados e foram utilizados para a construção da Tabela 1 e a fundamentação da discussão.

Figura 1 - Fluxo de triagem de artigos

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672



Fonte: Elaborado pelos autores.

A revisão bibliográfica permitiu a identificação e a síntese de informações relevantes sobre a etiologia multifatorial do Transtorno do Espectro Autista

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

(TEA) e as contribuições das metodologias laboratoriais e do profissional biomédico no seu diagnóstico e acompanhamento.

Tabela 1 - Resumo de Artigos (Parte 1)

Autor Revista Ano	Objetivos	Pacientes	Métodos	Principais resultados conclusões
sandin, S.; JAMA Psychi atry; 2019.	Avaliar, em coorte multinacion al, a contribuição relativa de fatores genéticos e ambientais para o risco de TEA em cinco países.	Coorte populacio nal com 2.001.631 indivíduo s (51,3% do sexo masculino) , incluindo 22.156 casos de TEA (Suécia, Dinamarc a,	Análise de dados de registros nacionais e modelagem de componente s de variância para estimar efeitos aditivos genéticos, maternos e ambientais.	Herdabilida de estimada em ~80,8% (IC 95%: 73,2– 85,5%), variando por país (50,9% na Finlândia a 86,8% em Israel). Efeito materno pequeno (0,4–1,6%).

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

		Finlândia, Israel e Austrália)		
gao, L.; Biol Psychi atr; 2018.	Analisar múltiplos conjuntos de perfis de transcriptom a de células únicas humanas para identificar quais tipos de células neurais e circuitos são afetados no TEA.	Perfis de transcript oma de células únicas humanas (cérebros adultos e fetais) e amostras de córtex de TEA.	Análise de múltiplos conjuntos de perfis de transcriptom a de células únicas humanas (scRNA- seq) de cérebros adultos e fetais, bem como amostras de córtex de TEA.	Candidatos a TEA mostraram expressão gênica enriquecida em neurônios, especialmen te neurônios inibitórios, apoando a hipótese de desequilíbri o excitatório/i nibitório (E/I).

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

li, M; Neuron ; 2019.	Mapear o cenário de genes de risco para autismo a partir de sequenciamento de genoma completo.	Indivíduos com TEA e suas famílias.	Sequenciamento de genoma completo (WGS) para identificar variantes genéticas associadas ao TEA.	Identificação de novos genes de risco para TEA e confirmação de genes previamente associados, contribuindo para a compreensão da arquitetura genética do TEA.
-----------------------------	--	-------------------------------------	---	---

Fonte: Elaborado pelos autores.

Tabela 2 - Resumo de Artigos (Parte 2)

Aut or	Objetivos	Pacientes	Métodos	Principais
-----------	-----------	-----------	---------	------------

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Revi sta Ano				resultados conclusões
anna , S.; Fron t Neu rosci ; 202 3.	Reunir contribuiç ões interdiscip linares para ampliar o conhecime nto sobre a desregulaç ão epigenétic a no TEA.	Editorial, não se aplica diretamente a pacientes.	Revisão de literatura científica e apresentaçã o de artigos sobre contribuiçõ es epigenômicas para o TEA.	Fatores de risco ambientais pré- natais podem alterar o epigenoma, contribuindo para as diferenças na prevalência do TEA entre sexos.
lasal le, J.M. ; Mol Psyc	Aprimorar a previsão e prevenção precoces do TEA e	Amostras de cérebro post- morte de indivíduos com TEA	Estudos de associação epigenômica em todo o genoma (EWAS),	Foram identificadas assinaturas epigenômicas distintas em transtornos do

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

hiatr ; 202 3.	identificar alvos para intervenções farmacológicas.	idiopático, sangue, células epiteliais buciais, sangue do cordão umbilical e placenta.	incluindo plataformas baseadas em array e sequenciamento.	neurodesenvolvimento sindrômicos com TEA.
li, Y.; JA MA Psyc hiatr ; 202 3.	Avaliar os resultados de longo prazo de indivíduos diagnosticados com TEA na infância.	Indivíduos diagnosticados com TEA na infância, acompanhados até a adolescência e/ou idade adulta.	Revisão sistemática e meta-análise de estudos longitudinais.	Uma proporção significativa de indivíduos com TEA continua a apresentar sintomas e desafios na idade adulta.
dors ey, S.G.	Identificar genes em camundão	Não se aplica diretamente	Análise de dados de RNA-seq	O VPA alterou rápida e significativamente

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

; Tran sl Psyc hiatr ; 202 4.	gos que são significati vament e regulados pelo ácido valpróico (VPA) no cérebro fetal.	a pacientes humanos. O estudo utilizou dados de RNA- seq de cérebros fetais de camundong os.	de cérebros fetais de camundong os após a administraç ão de VPA.	nt e a expressão de aproximadame nte 7.300. Genes, incluindo 399 genes de risco de autismo.
--	--	---	---	--

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

zheng, Y.; BMC Psychiatry; 2023.	Investigar as dimensões de vulnerabilidade considerando o histórico familiar (HF) e a interação ambiental (IA) no TEA.	2.141. Indivíduos com TEA Avaliados por Questionário Online no Brasil	Coleta de dados sobre Histórico Familiar (HF) e Fatores Ambientais (FA) por meio de questionário online.	Não foi possível isolar grupos de pacientes que correspondessem a apenas um componente, mas sim um continuum com diferentes composições de interação genética e ambiental.
---	---	--	---	---

Fonte: Elaborado pelos autores.

Tabela 3 - Resumo de Artigos (Parte 3)

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Autor Revista Ano	Objetivos	Pacientes	Métodos	Principais resultados conclusões
cohen, S.; J. Pediatr; 2015.	Identificar fatores de risco pré- natais, perinatais e pós-natais em crianças com TEA.	101 crianças, sendo 50 com diagnóstico de TEA e 51 irmãos não afetados.	Estudo transver- sal e compar- ativo.	Fatores de risco retidos no modelo final para autismo foram: sexo masculino, infecção do trato urinário pré- natal, sofrimento fetal agudo, trabalho de parto difícil e infecção respiratória.

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

yip, B.; JAMA Pediat r; 2016.	Investigar a associação entre a idade paterna avançada e o risco de TEA na prole.	Estudos epidemiol ógicos e de coorte.	Revisõe s sistemát icas e meta- análises de estudos observa cionais.	A idade paterna avançada é consistentemente identificada como um fator de risco para o TEA na prole.
--	--	--	---	--

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

rubens tein, E.; Journ l of Autis m and Devel opmen tal Disord ers; 2019.	Investigar a associação entre prescrição maternal de opioides (pré- concepção e o risco de TEA e traços autísticos em crianças.	Crianças nascidas de mães com e sem prescrição de opioides, com avaliação de desfechos de TEA e TEA/DD com traços autísticos.	Estudo de coorte/b rief report com análise logística ajustada para variáveis materna s e perinata is.	Prescrição pré- concepção associada a OR=2,43 para TEA (IC 95%: 0,99–6,02) e OR=2,64 para TEA/DD com traços autísticos (IC 95%: 1,10– 6,31).
souza, N.; Rev. Paul Pediat	Avaliar o uso de hibridização genômica comparativa baseada em	Neonatos com anomalias congenita s.	Análise de aCGH para identific ar	O aCGH é uma ferramenta eficaz para a detecção de anormalidades cromossômicas

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

r; 2020.	microarray (aCGH) para detectar desequilíbri s cromossômi cos em neonatos com anomalias congênitas.		ganhos e perdas de material genético .	submicroscópica s em neonatos com anomalias congênitas, melhorando o rendimento diagnóstico em comparação com o cariótipo convencional.
-------------	---	--	---	--

Fonte: Elaborado pelos autores.

Tabela 4 - Resumo de Artigos (Parte 4)

Aut or Revi sta Ano	Objetivos	Pacient es	Métodos	Principais resultados conclusões

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

men des, Ml; Rev. Paul Pedi atr; 201 6.	Analisar anormalida des cromossômi cas por CGH-array em pacientes com dismorfism o e deficiência intelectual com cariótipo normal.	Pacient es com dismor fismo e deficiê ncia intelect ual com carióti po normal .	Análise de CGH- array para identificar microdele ções e microdupl icações .	O CGH-array aumenta significativament e o rendimento diagnóstico em pacientes com dismorfismo e deficiência intelectual com cariótipo normal, identificando anormalidades cromossômicas patogênicas em uma proporção substantial dos casos.
kim, S; Gen et Med ;	Comparar o rendimento diagnóstico de aCGH e sequenciam ento	Pacient es com diferen tes transto rnos do	Comparaç ão do rendiment o diagnóstic o de	O sequenciamento genômico tem um rendimento diagnóstico maior do que o aCGH em transtornos do

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

2021.	genômico em diferentes transtornos do neurodesenvolvimento.	neurodesenvolvimento.	aCGH e sequenciamento genômico (exoma ou genoma completo)	neurodesenvolvimento, embora o aCGH ainda seja valioso para detectar grandes variações no número de cópias.
wang, Z.; BMC Genom; 2023.	Revelar insights genéticos em crianças com TEA usando Array-CGH e sequenciamento de exoma completo (WES).	122 crianças com TEA.	Análise de Array-CGH e WES para identificar variantes genéticas.	A combinação de Array-CGH e WES melhora o rendimento diagnóstico em crianças com TEA, identificando variantes patogênicas e provavelmente patogênicas em uma proporção significativa dos casos.

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Fonte: Elaborado pelos autores.

Tabela 5 - Resumo de Artigos (Parte 5)

Auto r Revi sta Ano	Objetivos	Pacie ntes	Métodos	Principais resultados conclusões
tang, X.; Bio med Res Int; 2022 .	Investigar os níveis de aminoácid os urinários em crianças com TEA.	Crian ças com TEA e contr oles saudá veis.	Análise de amostras de urina para medir os níveis de aminoácidos .	Crianças com TEA apresentam perfis de aminoácidos urinários alterados em comparação com controles saudáveis, sugerindo disfunções metabólicas que podem estar associadas ao TEA.
cohe n, S.;	Analisar o diagnóstic	Dado s de	Análise de dados de	O diagnóstico de autismo e outros

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Rev. Saúd e Públi ca; 2023 .	o precoce de autismo e outros transtornos do desenvolvimento no Brasil.	sistemas de saúde pública no Brasil .	registros de saúde para avaliar a idade do diagnóstico e o encaminhamento para serviços.	transtornos do desenvolvimento no Brasil ainda ocorre tardiamente, destacando a necessidade de políticas públicas para promover a identificação e intervenção precoces.
------------------------------	---	---------------------------------------	--	---

Fonte: Elaborado pelos autores.

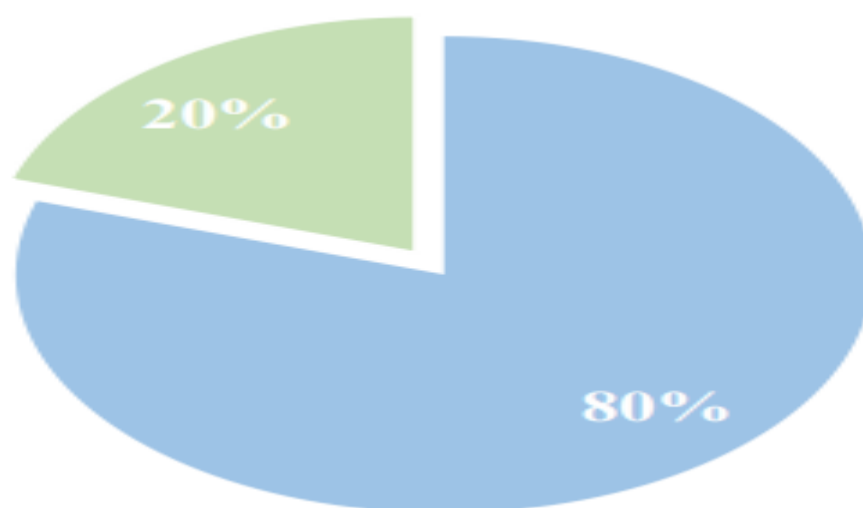
3. DISCUSSÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) representa uma condição neurológica de desenvolvimento vasta e diversificada, caracterizada por desafios persistentes na comunicação e interação social, somados a padrões de comportamento, interesses ou atividades que se manifestam de forma restritiva e repetitiva, conforme as diretrizes diagnósticas atuais. A busca pela compreensão de suas origens é uma jornada desafiadora e multifacetada. Entendemos que o TEA emerge de uma interação complexa entre elementos genéticos, epigenéticos e ambientais, que, seja atuando isoladamente ou em sinergia, influenciam o risco, a vulnerabilidade e a

maneira como o transtorno se apresenta clinicamente ao longo do desenvolvimento individual⁶.

A etiologia multifatorial do TEA é um dos pontos centrais desta discussão. Para auxiliar na compreensão dessa interação, o Gráfico 1 foi elaborado para ilustrar as contribuições de cada um dos fatores genéticos, epigenéticos e ambientais, na manifestação do transtorno.

Gráfico 1 - Fatores Etiológicos do Transtorno do Espectro Autista



Fonte: Elaborado pelos autores com base na revisão bibliográfica.

Conforme ilustrado no Gráfico 1, a influência genética no TEA é inegável e substancial, contribuindo com uma estimativa de 50% a 80% para sua hereditariedade. No entanto, é crucial notar que fatores epigenéticos e ambientais não agem de forma isolada, mas interagem com a predisposição genética, o que pode modular o risco e o desenvolvimento do transtorno⁶.

Essa base genética é notavelmente diversificada, abrangendo desde mutações em genes únicos que causam grande impacto (monogênicas), passando por alterações genéticas novas (de novo) que surgem espontaneamente e não são herdadas dos pais, até variações genéticas comuns (poligênicas) que, em conjunto, exercem uma influência modesta, mas aditiva, sobre o risco geral de desenvolver a condição. A identificação de síndromes genéticas específicas, como a Síndrome do X Frágil (SXF), Síndrome de Rett (SR) e a Síndrome de Cowden (SC), embora responsáveis por uma pequena fração dos casos de TEA, tem sido fundamental. Elas fornecem modelos claros para o estudo de vias biológicas específicas que, quando disfuncionais, levam a uma manifestação fenotípica autista^{7,8}.

A idade avançada dos pais, especialmente a do pai, tem sido consistentemente associada a um risco maior de TEA na prole. Uma das principais explicações para isso é o acúmulo de novas mutações (de novo) nos gametas, particularmente nos espermatozoides. Com o envelhecimento masculino, o número de divisões celulares nos espermatogônios aumenta, elevando a chance de erros na replicação do DNA e, consequentemente, de novas mutações genéticas serem transmitidas ao feto. A idade materna avançada também pode ter uma contribuição, embora menor, por aumentar o risco de certas complicações na gravidez e alterações cromossômicas^{7,8}.

Epigenética

A epigenética é o campo que explora as mudanças na atividade dos genes que não envolvem alterações na sequência do DNA em si, mas que podem ser herdadas ou influenciadas por fatores ambientais. Esses mecanismos

regulam a maneira como o DNA é acessado para a transcrição e são vitais para o desenvolvimento cerebral e a flexibilidade das sinapses. Disfunções epigenéticas têm ganhado destaque como importantes contribuintes para a etiologia do TEA^{9,10}.

Entre os mecanismos epigenéticos, destaca-se a metilação de citosinas em regiões CpG, processo que regula a transcrição gênica e pode estar alterado em indivíduos com TEA, influenciando diretamente a sinaptogênese e a resposta imunológica. Outro mecanismo chave são as modificações de histonas, proteínas que organizam o DNA na cromatina. Modificações químicas como acetilação, metilação e fosforilação alteram a compactação da cromatina, tornando o DNA mais ou menos acessível para transcrição. A desregulação desse sistema pode resultar em uma expressão gênica inadequada em períodos críticos do desenvolvimento cerebral, afetando processos como a neurogênese e a formação de sinapses^{10,11}.

O potencial dos biomarcadores epigenéticos é uma área promissora de pesquisa. A identificação de padrões específicos de metilação no sangue, saliva ou tecido cerebral de indivíduos com TEA poderia auxiliar no diagnóstico precoce, na diferenciação de subgrupos e na personalização de tratamentos¹¹.

A interação entre o ambiente, a epigenética e o desenvolvimento fetal é exemplificada pela exposição a certos medicamentos e substâncias. O Ácido Valproico (AVP), por exemplo, é um dos fatores ambientais de risco mais bem estabelecidos para o TEA, com um risco de aproximadamente 10% em casos de exposição pré-natal. O AVP atua como um inibidor das histonas

deacetilases (HDACs), sugerindo um mecanismo epigenético direto na desregulação da expressão gênica no desenvolvimento do cérebro fetal. Da mesma forma, a exposição pré-natal a antidepressivos (ISRS) é um tópico de intensa discussão, com alguns estudos sugerindo um risco elevado de TEA, possivelmente mediado por alterações epigenéticas na maneira como o sistema serotoninérgico amadurece^{12,15}.

Fatores Ambientais

Os fatores ambientais não atuam de forma isolada, mas sim em uma interação dinâmica com a predisposição genética e epigenética, modulando o risco de TEA. A teoria do "segundo golpe" sugere que, em indivíduos com vulnerabilidade genética preexistente, a exposição a certos estressores ambientais durante fases críticas do desenvolvimento pode funcionar como um gatilho ou agravar a manifestação do TEA¹³.

O nascimento prematuro (antes das 37 semanas de gestação) e outras complicações que ocorrem no período perinatal são reconhecidos como fatores de risco independentes para o TEA. O cérebro de um bebê prematuro é ainda imaturo e, por isso, particularmente suscetível a danos, o que pode resultar em alterações estruturais e funcionais que aumentam a predisposição ao TEA. Dentre os principais fatores de risco perinatais, destacam-se: hipóxia perinatal (falta de oxigênio), que pode causar lesões cerebrais, e o baixo peso ao nascer (BPN), que indica um ambiente intrauterino não ideal, são reconhecidos como fatores de risco independentes. A idade materna avançada, além de sua ligação com mutações de novo, também aumenta o

risco de complicações gestacionais que podem impactar negativamente o desenvolvimento do feto¹⁴.

Além disso, a exposição pré-natal a substâncias farmacológicas e tóxicas pode interferir no neurodesenvolvimento fetal. A possível ligação entre o uso de analgésicos como o Paracetamol/Acetaminofeno durante a gravidez e o TEA, embora ainda em debate, levanta a hipótese de um mecanismo envolvendo estresse oxidativo e inflamação que afetam o desenvolvimento neurológico. A exposição a sulfonamidas pode interferir no metabolismo do folato, uma vitamina B essencial para a neurogênese, e a deficiência de folato já foi associada a um risco aumentado de TEA^{15,16}.

Metodologias Laboratoriais no Diagnóstico e Pesquisa do TEA

CGH-Array

A Hibridização Genômica Comparativa por Microarranjos (CGH-array) é uma técnica citogenômica de alta resolução empregada para detectar anomalias genômicas submicroscópicas, que não são identificadas por métodos citogenéticos convencionais¹⁷.

Para a melhor compreensão de como essa metodologia é capaz de analisar esses desequilíbrios genômicos, como microdeleções e microduplicações, a Figura 2 ilustra o processo de hibridização e análise, demonstrando sua eficácia como ferramenta de primeira linha para a detecção de variações no número de cópias (CNVs) associadas a distúrbios neurocognitivos¹⁸.

Figura 2 - CGH-Array (Hibridização Genômica Comparativa por Microarranjos)

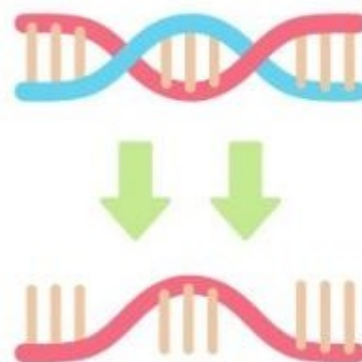
REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Coleta de Amostras



Isolamento do mR



Transcrição reversa e marcação com corante fluorescente



Hibridização



Escaneamento e análise de resultados



REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672



Fonte: Elaborado pelos autores.

Em distúrbios neurocognitivos, como o Transtorno do Espectro Autista (TEA), o CGH-Array tem se consolidado como ferramenta de primeira linha na detecção de microdeleções e microduplicações, identificando variações no número de cópias (CNVs - Copy Number Variations) que não são visíveis no cariótipo convencional e que frequentemente explicam fenótipos síndrômicos e não síndrômicos. As CNVs identificadas são classificadas como patogênicas, benignas ou de significado clínico incerto, e sua interpretação depende da sobreposição com regiões genômicas críticas, do conteúdo gênico envolvido, do tamanho da alteração e da análise do padrão de herança. A variação não herdada, do tipo de novo, que confere maior peso para sua possível patogenicidade, sendo, portanto, essencial a realização de testes nos pais para comparação genômica. Essa abordagem permite determinar se a variação observada no paciente é herdada ou resulta de uma mutação recente, contribuindo para o esclarecimento etiológico do quadro clínico e para o aconselhamento genético familiar^{18,19}.

Dentro desta condição neurodesenvolvimental heterogênea, sua classificação clínica é tradicionalmente dividida em formas síndrômicas e não síndrômicas. O TEA síndrômico está associado a manifestações fenotípicas adicionais e, frequentemente, a uma etiologia genética já estabelecida. Já nas

formas não síndrômicas, a manifestação do transtorno ocorre de maneira isolada, envolvendo uma interação complexa entre fatores genéticos e ambientais. Com o avanço das tecnologias de biologia molecular, especialmente o sequenciamento de exoma associado ao sequenciamento de nova geração (NGS), tornou-se possível identificar variantes genéticas raras com maior precisão. Esse método tem se mostrado fundamental na investigação dos casos de TEA não síndrômico, permitindo a detecção de mutações de único nucleotídeo e pequenas inserções ou deleções que afetam diretamente regiões codificadoras do genoma. Essas alterações podem comprometer a estrutura e a função de proteínas essenciais para o desenvolvimento e funcionamento neuronal^{18,19}.

Apesar do uso consolidado do microarranjo cromossômico (aCGH) como ferramenta inicial na investigação de desequilíbrios genômicos como variações no número de cópias (CNVs), essa técnica não é capaz de identificar variantes pontuais, o que limita seu poder diagnóstico em casos em que mutações discretas são responsáveis pelo fenótipo. Nesses casos, o sequenciamento do exoma ou do genoma completo torna-se indispensável para o esclarecimento etiológico. A aplicação dessas tecnologias genômicas, portanto, não apenas auxilia no diagnóstico de pacientes com TEA, mas também contribui significativamente para o avanço do conhecimento sobre os mecanismos moleculares envolvidos no transtorno¹⁹.

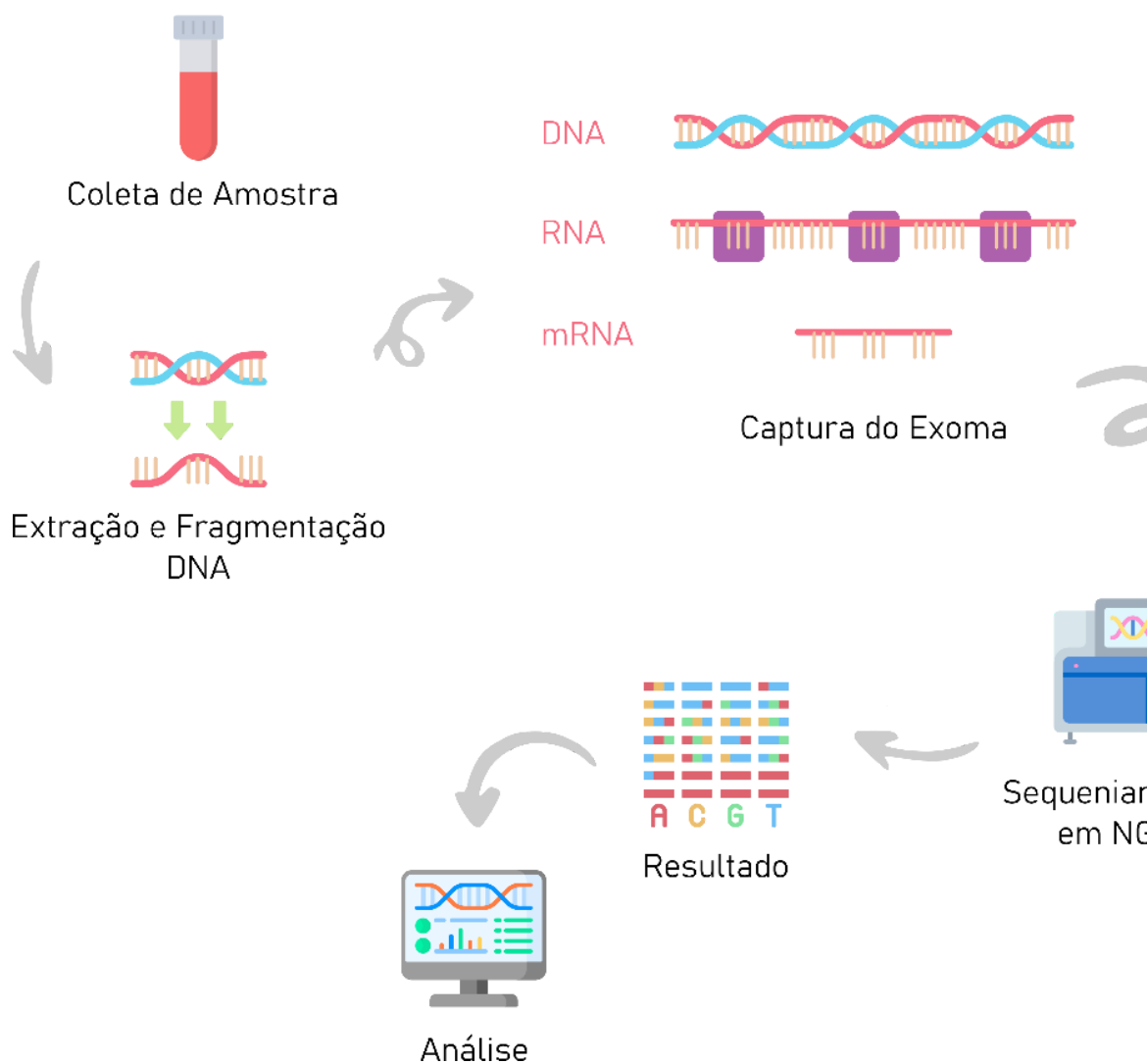
Sequenciamento de Exoma e Genoma Completo

Os avanços em técnicas de sequenciamento genômico, como o Sequenciamento de Exoma Completo (WES) e Sequenciamento de Genoma

Completo (WGS), têm permitido a descoberta de um número crescente de variações genéticas de novo. Estas são mutações que surgem pela primeira vez no indivíduo, não sendo herdadas dos pais, e são particularmente relevantes em genes que desempenham um papel crucial na função das sinapses (conexões entre neurônios) e no desenvolvimento cerebral. Essas mutações representam uma parte significativa da etiologia do TEA em casos em que não há histórico familiar aparente²⁰.

Enquanto o WES se concentra na análise da porção do DNA que codifica proteínas, onde a maioria das mutações causadoras de doenças são encontradas, o WGS oferece uma visão completa e detalhada de todo o genoma. A figura a seguir tem como objetivo ilustrar o processo de coleta e execução destes testes, demonstrando como essas tecnologias são cruciais para identificar as mutações que surgem pela primeira vez no indivíduo, que são particularmente relevantes na etiologia do TEA em casos sem histórico familiar aparente²⁰.

Figura 3 - Sequenciamento de Exoma Completo (WES)

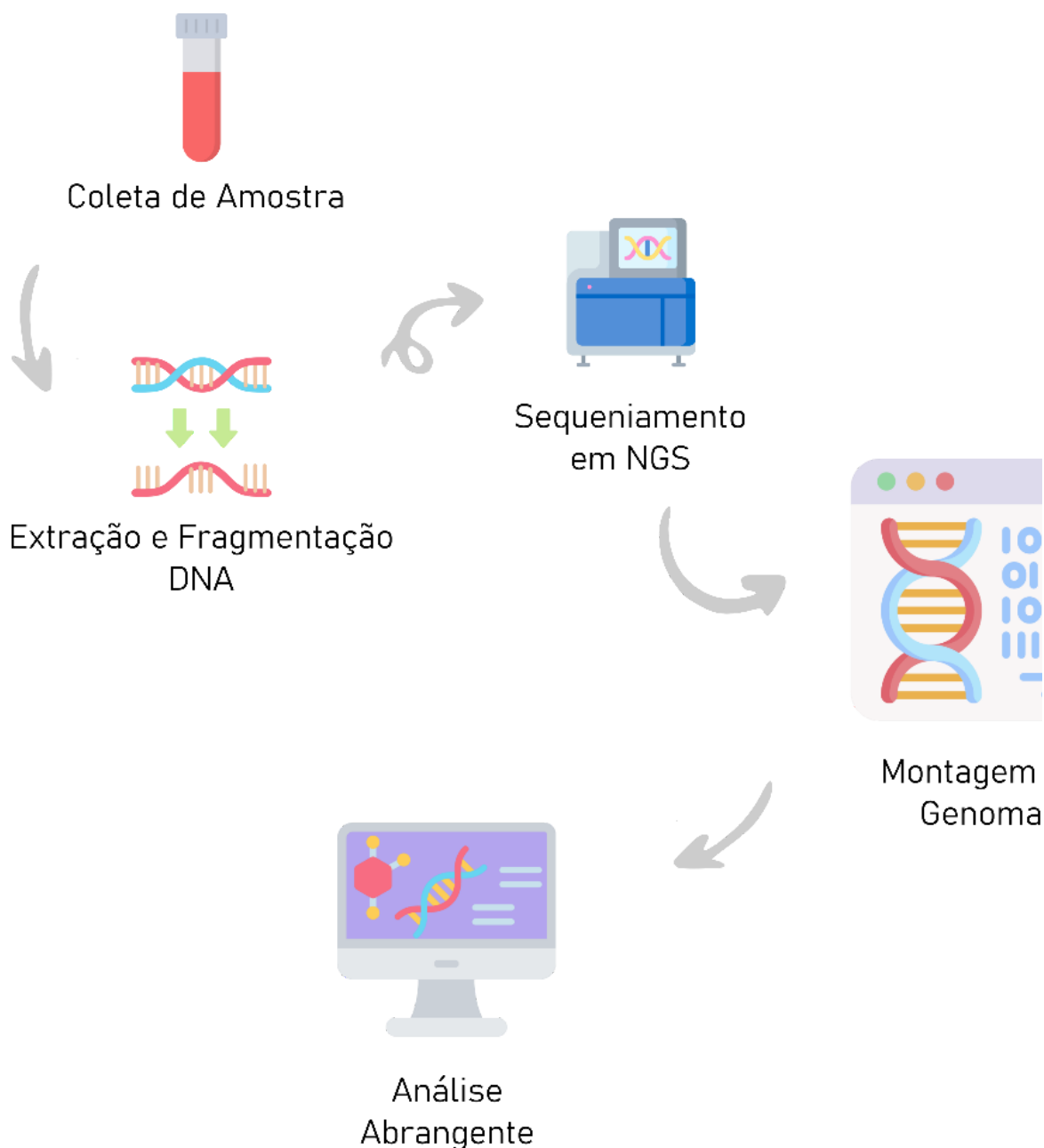


Fonte: Elaborado pelos autores.

Figura 4 - Sequenciamento de Genoma Completo (WGS)

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672



Fonte: Elaborado pelos autores.

Apesar de as técnicas de Sequenciamento de Exoma Completo e Genoma Completo terem um papel inestimável na identificação de mutações

genéticas primárias, fornecendo uma base sólida para o diagnóstico molecular e o aconselhamento genético, a etiologia multifatorial do Transtorno do Espectro Autista (TEA) exige uma visão que vá além deste sequenciamento. Muitas manifestações do transtorno não são explicadas apenas por variações genéticas, mas também por disfunções bioquímicas e sistêmicas que refletem a complexa interação entre genes e ambiente. Nesse sentido, a investigação de alterações metabólicas surge como um campo complementar e crucial, buscando identificar os desequilíbrios funcionais que podem impactar diretamente o neurodesenvolvimento e a apresentação clínica do transtorno²¹.

Alterações Metabólicas

Alterações metabólicas têm sido amplamente investigadas na tentativa de compreender os mecanismos fisiopatológicos subjacentes ao Transtorno do Espectro Autista (TEA). Perfis metabolômicos de indivíduos com TEA revelam disfunções em vias relacionadas ao metabolismo de ácidos graxos de cadeia curta, refletindo desequilíbrios sistêmicos que afetam a função celular e o neurodesenvolvimento. Além disso, há forte evidência de estresse oxidativo e prejuízo nos mecanismos de defesa redox, o que pode contribuir para danos neuronais. O metabolismo de aminoácidos, especialmente o de triptofano, fenilalanina, tirosina e metionina, tem papel crítico na regulação de neurotransmissores e na homeostase neurológica. Anormalidades nesses aminoácidos foram observadas em crianças com TEA, com destaque para a redução de triptofano e serotonina, além de alterações na via da quinurenina, associadas a efeitos neurotóxicos e comportamentos repetitivos. No caso da

fenilalanina e da tirosina, alterações nas concentrações e na conversão enzimática entre esses aminoácidos podem afetar negativamente a produção de dopamina, impactando cognição e comportamento social²¹.

Essas disfunções metabólicas são moduladas por múltiplos fatores, incluindo predisposição genética, estado nutricional, disbiose intestinal, exposição ambiental e uso de medicamentos. Embora não sejam universais a todos os indivíduos com TEA, tais alterações bioquímicas oferecem potenciais biomarcadores para diagnóstico e caminhos terapêuticos promissores. Contudo, ainda são necessárias mais investigações para estabelecer relações causais e validar intervenções metabólicas direcionadas²¹.

O Papel do Biomédico no Diagnóstico e Acompanhamento do TEA

O profissional biomédico desempenha um papel essencial na investigação e no suporte ao diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA), atuando principalmente na aplicação de metodologias laboratoriais voltadas para a detecção de alterações genéticas, epigenéticas e metabólicas associadas à condição. Por se tratar de uma patologia de etiologia multifatorial, que envolve interações entre fatores genéticos e ambientais, a participação do biomédico é indispensável para a interpretação dos mecanismos biológicos subjacentes ao TEA²².

Na área de genética molecular, o biomédico especializado participa de análises como o sequenciamento de exoma e genoma completo, microarranjos cromossômicos (aCGH) e detecção de variantes de número de cópias (CNVs). Essas abordagens são essenciais para a identificação de

mutações herdadas ou de novo que impactam vias neurobiológicas relacionadas ao TEA, possibilitando a adoção de estratégias de medicina de precisão e a estratificação adequada dos pacientes. Paralelamente, a atuação do biomédico também se estende à bioquímica e à metabolômica, com a realização de testes que investigam alterações em vias metabólicas relevantes, como as do triptofano, fenilalanina e tirosina, frequentemente associadas a distúrbios do neurodesenvolvimento. A interpretação integrada desses resultados laboratoriais fornece subsídios não apenas para o diagnóstico diferencial, mas também para o planejamento de intervenções terapêuticas e nutricionais individualizadas²².

A atuação do biomédico em áreas de alta complexidade como a genética e a pesquisa é regulamentada e validada por órgãos de classe. O Conselho Federal de Biomedicina (CFBM) reconhece formalmente a atuação do profissional em atividades de pesquisa e investigação, conforme a Resolução CFBM nº 78/2002. Essa normativa, ao definir o ato profissional do biomédico, estabelece as atividades de pesquisa como parte integrante de suas competências. Para reforçar essa prerrogativa, a Resolução CFBM nº 392/2025 dispõe sobre as atribuições do biomédico em Pesquisa Clínica, Desenvolvimento de Produtos de Saúde e Inovação Tecnológica, áreas que são fundamentais para o avanço dos estudos sobre o TEA. Além disso, a Normativa CFBM nº 001/2022 detalha as atribuições do biomédico geneticista, reforçando a capacidade e a legalidade do profissional para atuar em aconselhamento genético e em análises aprofundadas que são cruciais para a compreensão da etiologia do TEA^{23,24,25}.

A importância do biomédico nesse contexto reside não apenas na execução das análises, mas, sobretudo, em sua competência técnica e científica para interpretar dados laboratoriais complexos, correlacionando-os com aspectos clínicos e genéticos do paciente. Dessa forma, o biomédico se torna um elo essencial na equipe multidisciplinar, garantindo suporte laboratorial de alta precisão e contribuindo para avanços significativos no diagnóstico precoce e no manejo clínico do TEA²².

A Importância do Diagnóstico Precoce

O diagnóstico do Transtorno do Espectro Autista (TEA) baseia-se, principalmente, na análise criteriosa do quadro clínico do paciente, sendo possível identificar sinais característicos ainda nos primeiros meses de vida. Entre os indicadores precoces frequentemente observados destacam-se a dificuldade em manter contato visual, a ausência de resposta a estímulos sociais e auditivos, a baixa interação com os cuidadores e a limitação no repertório de comportamentos sociais. A identificação precoce desses sinais é fundamental, uma vez que o diagnóstico antecipado está diretamente associado a um prognóstico mais favorável. A detecção em estágios iniciais possibilita a implementação de intervenções personalizadas que favorecem o desenvolvimento neuropsicomotor, a aquisição de habilidades sociais e de comunicação, além de promover melhor qualidade de vida ao indivíduo e à sua família²⁶.

Para que o diagnóstico precoce seja eficaz, é indispensável a atuação integrada de uma equipe multiprofissional, envolvendo profissionais das áreas de saúde, educação e assistência social. Além disso, a contínua

produção de estudos científicos que aprimorem a sensibilidade e a especificidade dos métodos diagnósticos é essencial para aumentar a assertividade no reconhecimento do TEA em fases iniciais do desenvolvimento infantil²⁶.

4. CONCLUSÃO

Este estudo de revisão bibliográfica permitiu explorar a complexa etiologia multifatorial do Transtorno do Espectro Autista (TEA), evidenciando que a condição não é resultado de uma única causa, mas sim de uma interação dinâmica entre fatores genéticos, epigenéticos e ambientais. A prevalência crescente do TEA no Brasil, destacada por dados do Censo Demográfico 2022 do IBGE, reforça a urgência de aprofundar o conhecimento sobre seus mecanismos subjacentes para garantir diagnósticos mais precisos e intervenções eficazes.

Conforme demonstrado, o diagnóstico precoce é fundamental para um melhor prognóstico, pois permite a implementação de terapias personalizadas que podem otimizar o desenvolvimento neuropsicomotor e a qualidade de vida do indivíduo. Para que essa detecção aconteça, é indispensável a atuação de uma equipe multiprofissional.

O papel do biomédico é essencial, principalmente por sua competência em aplicar e interpretar metodologias laboratoriais avançadas. Ferramentas como o sequenciamento genômico (WES e WGS) e a hibridização genômica comparativa (aCGH) permitem a identificação de variações genéticas, como as mutações de novo, que são particularmente relevantes na etiologia do

TEA. Além disso, a análise de perfis metabólicos oferece subsídios para entender as disfunções bioquímicas associadas ao transtorno, como as alterações no metabolismo de aminoácidos. A regulamentação do Conselho Federal de Biomedicina (CFBM) valida e reforça a atuação do biomédico em áreas de pesquisa e diagnóstico genético, legitimando sua contribuição para a saúde.

A pesquisa também apontou a relevância dos fatores epigenéticos, que demonstram como o ambiente pode influenciar a expressão gênica sem alterar a sequência do DNA. O caso do Ácido Valproico (AVP) e, curiosamente, a exposição a sulfonamidas, são exemplos que ilustram essa interação, sugerindo que a exposição a certas substâncias durante a gestação pode modular o risco de TEA e até mesmo ser a causa de manifestações clínicas, como alergias.

Em vista do que foi discutido, sugere-se que futuros estudos aprofundem a relação entre epigenética e fatores ambientais, buscando novos biomarcadores que aprimorem as estratégias de diagnóstico e intervenção. O profissional biomédico continuará sendo um agente de transformação nesse campo, buscando incessantemente novas formas e técnicas para um diagnóstico cada vez mais preciso e precoce, que garanta o suporte necessário e a dignidade de vida para os indivíduos com TEA.

A realização deste trabalho, por ser uma revisão bibliográfica, teve como principal limitação a escassez de artigos científicos que abordassem de forma aprofundada o papel específico do profissional biomédico no diagnóstico e acompanhamento do TEA. Grande parte da literatura encontrada se

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

concentra nos aspectos clínicos, genéticos e neurológicos da condição, mas não detalha as contribuições diretas das diversas habilitações do biomédico. Essa dificuldade, contudo, reforça a necessidade de mais pesquisas que destaquem e valorizem a atuação desse profissional em um campo tão importante e em expansão.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: 5. ed. Texto revisado (DSM-5-TR). Tradução de Maria Inês Corrêa Nascimento. 5. ed. Porto Alegre: Artmed; 2023.
2. ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). Autism Spectrum Disorders. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>. Acesso em: 16 jun. 2025.
3. INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). Censo 2022 identifica 2,4 milhões de pessoas diagnosticadas com autismo no Brasil. Disponível em: <https://agenciadenoticias.ibge.gov.br/agencia-noticias/2012-agencia-de-noticias/noticias/43464-censo-2022-identifica-2-4-milhoes-de-pessoas-diagnosticadas-com-autismo-no-brasil>. Acesso em: 16 jun. 2025.
4. Zhang, Yl.; cheng, Y.; wang, Y. Epigenetics: A New Therapeutic Target for Autism Spectrum Disorder. J Psychiatr Pract; 2020. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7663950/>. DOI: 10.1097/PRA.0000000000000501. Acesso em: 16 jun. 2025.

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

5. Little ID; gunter C. Mini-Revisão: Alfabetização Genética e Envolvimento com Testes Genéticos para Transtorno do Espectro do Autismo. Frente Genet; Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8277240/>. DOI: 10.3389/fgene.2021.693158. Acesso em: 16 jun. 2025.
6. Li, W.; et al. Spectrum Convergence: Neuronal Gene Network States in Autism Spectrum Disorder. Biol Psychiatr; 2020. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6888864/>. DOI: 10.1016/j.biopsych.2019.11.018. Acesso em: 16 jun. 2025.
7. Gao, L.; et al. Developmental Regulation of Human Brain-Specific Fetal Gene Expression and the Relevance to Autism. Biol Psychiatr; Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5414073/>. DOI: 10.1016/j.biopsych.2017.02.016. Acesso em: 16 jun. 2025.
8. Li, M.; et al. The landscape of autism risk genes from whole-genome sequence. Neuron; Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6620346/>. DOI: 10.1016/j.neuron.2019.03.025. Acesso em: 16 jun. 2025.
9. Anna, S.; magdalena, J. Editorial: Epigenomic contributions to autism spectrum disorders. Front Neurosci, v. 17, p. 1177378; 2023. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10151758/>. DOI: 10.3389/fnins.2023.1177378. Acesso em: 16 jun. 2025.
10. lasalle, J.M. Assinaturas epigenômicas revelam pistas mecanicistas e marcadores preditivos para o transtorno do espectro do autismo.

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

Molecular Psychiatry. Mol Psychiatr; 2023. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41380-022-01917-9>. Acesso em: 16 jun. 2025

11. Li, Y.; et al. Long-term Outcomes of Childhood-Diagnosed Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review and Meta-analysis. JAMA Psychiatr; 2023. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10605446/>. DOI: 10.1001/jamapsychiatry.2023.3644. Acesso em: 16 jun. 2025.
12. Dorsey, S.G.; mocci, E.; lane, M.V.; et al. Efeitos rápidos do ácido valpróico no transcriptoma cerebral fetal: implicações para o desenvolvimento cerebral e autismo. Translational Psychiatry. Transl Psychiatr; 2024. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41398-024-03179-1>. DOI: 1038/s41398-024- 03179-1. Acesso em: 16 jun. 2025.
13. Zheng, Y.; et al. Prenatal exposure to environmental factors and risk of autism spectrum disorder in children: A systematic review and meta-analysis. BMC Psychiatr; 2023. Disponível em: <https://bmcpsy psychiatry.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12888-023-04747-3>. DOI: 10.1186/s12888-023-04747-3. Acesso em: 16 jun. 2025.
14. Cohen, Sa.; et al. Prenatal, perinatal and postnatal factors associated with autism spectrum disorder. J Pediatr, v. 91, n. 3, p. 213-219; 2015. Disponível em:

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

<https://www.scielo.br/j/jped/a/sHsmdbXgczf7P4qvtQmTkwt/?lang=pt>.

DOI: 10.1016/j.jped.2015.02.001. Acesso em: 16 jun. 2025.

15. Yip, Bh.; et al. Association of Paternal Age With Risk of Autism Spectrum Disorder in Offspring. JAMA Pediatr; 2016. Disponível em: <https://jamanetwork.com/journals/jamapediatrics/fullarticle/2476187>. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2015.3351. Acesso em: 16 jun. 2025.
16. Liu, P.; et al. Early diagnosis and referral in autism spectrum disorder: a review of current practices and future directions. Front Psychiatr; 2024. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12440195/>. DOI: 10.3389/fpsyt.2024.1358941. Acesso em: 16 jun. 2025.
17. Souza, Ns.; et al. Microarray-based comparative genomic hybridization analysis in neonates with congenital anomalies: detection of chromosomal imbalances. Rev Paul Pediatr, v. 38; 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jped/a/LRjN5cJWGdQnKkCCcf95Gxj/?lang=pt>. DOI: 10.1590/1984-010-2020260. Acesso em: 16 jun. 2025.
18. Mendes, Ml.; et al. Analysis of chromosomal abnormalities by CGH-array in patients with dysmorphic and intellectual disability with normal karyotype. Rev Paul Pediatr, v. 34, n. 1, p. 21-27; 2016. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpp/a/T9sT4QxQkMv7fKqV9XpRtZt/?lang=pt>. DOI: 10.1016/j.jped.2015.05.003. Acesso em: 16 jun. 2025
19. Kim, S.; et al. Comparing the diagnostic yield of aCGH and genomic sequencing in different neurodevelopmental disorders. Genet Med, v. 23, n. 4, p. 681-690; 2021. Disponível em:

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7702812/>.

DOI:

10.1038/s41436-020-01037-5. Acesso em: 16 jun. 2025.

20. Wang, Z.; et al. Revelando insights genéticos: descobertas de Array-CGH e WES em uma coorte de 122 crianças com transtorno essencial do espectro do autismo. BMC Genom; 2023. Disponível em: <https://bmcbgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12864-023-09312-x>. DOI: 10.1186/s12864-023-09312-x. Acesso em: 16 jun. 2025.
21. Tang, X.; et al. Altered Urinary Amino Acids in Children with Autism Spectrum Disorders. Biomed Res Int; 2022. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9373977/>. DOI: 10.1155/2022/3160492. Acesso em: 16 jun. 2025.
22. CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA (CFBM). Biomédica fala sobre a importância da Genética no Transtorno do Espectro Autista. Disponível em: <https://cfbm.gov.br/biomedica-fala-sobre-a-importancia-da-genetica-no-transtorno-do-espectro-autista/>. Acesso em: 16 jun. 2025.
23. CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA (CFBM). RESOLUÇÃO N° 78, de 29 de abril de 2002. Disponível em: <https://cfbm.gov.br/resolucao-n-78-de-29-de-abril-de-2002/>. Acesso em: 16 jun. 2025.
24. CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA (CFBM). RESOLUÇÃO N° 392, de 10 de março de 2025. Disponível em:

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

<https://cfbm.gov.br/resolucao-no-392-de-10-demarco-de-2025/>. Acesso em: 16 jun. 2025.

25. CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA (CFBM). Normativa CFBM nº 001/2022. Disponível em: <https://cfbm.gov.br/normativa-cfbm-no-001-2022/>. Acesso em: 16 jun. 2025.

26. Cohen, Sa.; et al. Early diagnosis of autism and other developmental disorders, Brazil, 2013–2019. Rev Saude Publica, v. 57, n. 21; 2023. Disponível em: <https://www.scielo.org/article/rsp/2023.v57/21/pt/>. DOI: 10.11606/s1518- 8787.2023057004710. Acesso em: 16 jun. 2025.

LISTA DAS SIGLAS

(ASD) Autism Spectrum Disorder

(AVP) Ácido Valproico

(BPN) Baixo Peso ao Nascer

(CFBM) Conselho Federal de Biomedicina

(CGH) Hibridização Genômica Comparativa

(DSM-5) Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais, Quinta Edição

(HDACs) Histonas Deacetilases

(IBGE) Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística

(ISRS) Inibidores Seletivos da Recaptação de Serotonina

(NGS) Sequenciamento de Nova Geração

(OMS) Organização Mundial da Saúde

(RCIU) Restrição de Crescimento Intrauterino

REVISTA TÓPICOS

<https://revistatopicos.com.br> – ISSN: 2965-6672

(SC) Síndrome de Cowden

(SR) Síndrome de Rett

(SXF) Síndrome do X Frágil

(TEA) Transtorno do Espectro Autista

(WES) Sequenciamento de Exoma Completo

(WGS) Sequenciamento de Genoma Completo

Projeto de pesquisa apresentado ao curso de Biomedicina do Centro Universitário Nossa Senhora do Patrocínio como requisito para obtenção do grau de bacharel em Biomedicina, sob a orientação da Prof^a Ana Cristina Serra Polimeno.

¹ Alunas do Curso de Biomedicina do Centro Universitário Nossa Senhora do Patrocínio (CEUNSP - Cruzeiro do Sul).