

Análise de genes envolvidos na neurotransmissão, formação e manutenção sináptica em indivíduos com doenças do espectro autístico

Agnes C F Conte¹; Ana L B Martins²

1-Docente - FAMERP/FUNFARME; 2 - Doutoranda, IBILCE/UNESP.

Fontes de Financiamento: Bolsa de Auxílio à Pesquisa (BAP2010/2011)

Introdução: As Doenças do Espectro Autístico incluem o Autismo, o Transtorno Invasivo do Desenvolvimento Sem Outra Especificação e a Síndrome de Asperger. São doenças de manifestação precoce e caracterizadas por distúrbios de comunicação, de interação social e por comportamentos estereotipados. A etiologia é bastante discutida, devido a sua variação e complexidade e há associação com afecções de etiologia genética e ambiental. Nos afetados já foram descritas alterações em todos os cromossomos e há genes propostos como candidatos de estarem envolvidos na etiopatogenia. Há relatos de alterações, como mutações e variações no número de cópias (CNVs), envolvendo genes expressos no sistema nervoso central. Entre eles estão os genes *GRM8*, *PIK3CB* e *PIP5K3*, envolvidos na formação, manutenção sináptica e neurotransmissão. **Objetivos:** Este projeto piloto pretende avaliar a presença de CNVs nos genes *GRM8*, *PIK3CB* e *PIP5K3* e possíveis achados nos progenitores do afetado, para verificar se são herdadas ou *de novo*, comparar os achados do grupo de estudo com os de um grupo controle e relacionar o genótipo com o fenótipo. **Métodos:** Serão estudados 50 indivíduos afetados e 50 do grupo controle. Os afetados passarão por uma triagem com relação à presença de cromossomopatias e Síndrome do Cromossomo X-Frágil pelas técnicas de bandamento GTG e PCR, respectivamente. Caso os resultados estejam normais, os genes selecionados serão investigados com a utilização da técnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification). **Resultados Esperados:** Este estudo poderá contribuir para o esclarecimento da etiologia destas doenças, na investigação de alterações de genes envolvidos em sinapse e neurotransmissão nos pacientes com DEA da população brasileira, e no aconselhamento genético das famílias.