

Análise dos Aspectos Genéticos e Comportamentais envolvidos no Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Elaine de Oliveira dos Santos ¹ (IC)* elaineosan@live.com, Thaís Cidália Vieira (PQ).

ESEFFEGO: Av. Anhanguera, 3228 - Setor Leste Universitário, Goiânia - GO, 74643-010

Resumo: Nos últimos anos, o termo Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) vem sendo utilizado, nas publicações, para se referir a uma classe de condições neurodesenvolvimentais que, geralmente, inclui o transtorno autístico, o de Asperger, o desintegrativo da infância e o transtorno global do desenvolvimento não especificado, também conhecido como autismo atípico. Não existe cura para o TEA e nenhum estudo aponta formas preventivas para o transtorno, o que os especialistas e estudiosos indicam é o diagnóstico precoce. O comportamento social do indivíduo é o primeiro indício do transtorno e geralmente é repetitivo e estereotipado. A capacidade de interação e comunicação fica diretamente afetada, podendo essas diferenças serem diagnosticadas nos primeiros anos de vida ou serem muito sutis de modo a serem identificadas ao longo do desenvolvimento. Este trabalho teve como objetivo realizar uma pesquisa bibliográfica com estudos dos últimos 10 anos sobre os principais aspectos genéticos e comportamentais envolvidos no TEA e a importância do diagnóstico precoce destes indivíduos. Diante dos estudos analisados, pode-se concluir que apesar de não existir um tratamento que cure o transtorno do espectro autista, através do diagnóstico precoce e do tratamento adequado é possível que o indivíduo autista desempenhe papel social e atividades cotidianas.

Palavras-chave: Transtorno do espectro autista. Autismo. Educação Física e TEA. Autismo. Genética TEA. Diagnóstico TEA.

Introdução

Nos últimos anos, o termo Transtorno do Espectro do Autismo (TEA) vem sendo utilizado, nas publicações, para se referir a uma classe de condições neurodesenvolvimentais que, geralmente, inclui o transtorno autístico, o de Asperger, o desintegrativo da infância e o transtorno global do desenvolvimento não especificado, também conhecido como autismo atípico segundo Zanon; Backes e Bosa, (2014). Rutter (2011), afirma que o TEA é compreendido hoje como uma síndrome comportamental complexa que possui etiologias múltiplas que combinam fatores ambientais e genéticos. Segundo Gupta e State (2006), “O autismo e os transtornos do espectro do autismo (TEAs) possuem as mais fortes evidências de terem bases genéticas, ainda que a busca dos genes específicos que contribuem para essas síndromes de desenvolvimento, que são frequentemente devastadoras, tenha se mostrado extraordinariamente difícil”; isso porque de acordo com alguns estudos a genética do TEA abrange um complexo de anomalias cromossômicas e

não apenas uma alteração de gene, o que leva os estudiosos a crerem ser essa a causa da grande variedade fenotípica do TEA. Os cromossomos 2, 7, 15 e 17, a serotonina, os genes da família SHANK e a síndrome do cromossomo frágil estão entre os mais citados nos estudos de investigação etiológica do TEA.

Não existe cura para o TEA e nenhum estudo aponta formas preventivas para o transtorno, o que os especialistas e estudiosos indicam é o diagnóstico precoce. Para Zanon; Backes e Bosa (2014), “devido à plasticidade cerebral, a precocidade do início de intervenção desempenha papel importante, potencializando os efeitos positivos da mesma”. Vários aspectos podem contribuir para o atraso na intervenção como a demora na percepção das dificuldades de relação social e na procura por ajuda médica profissional, e ainda assim há dificuldade de se identificar o transtorno, já que não é possível diagnosticá-lo através de exames de imagem e/ou laboratoriais, mas apenas clinicamente e através do histórico comportamental do indivíduo.

O comportamento social do indivíduo é o primeiro indício do transtorno e geralmente é repetitivo e estereotipado. A capacidade de interação e comunicação fica diretamente afetada, podendo essas diferenças serem diagnosticadas nos primeiros anos de vida ou serem muito sutis de modo a serem identificadas ao longo do desenvolvimento. Observa-se que seu surgimento costuma ser mais comum em crianças do sexo masculino.

Os portadores deste transtorno sofrem ainda com uma sobrecarga sensorial, onde absorvem grande parte das informações que chegam até os seus sentidos, como sons e cores principalmente, causando um enorme desconforto, incapacitando-os de se concentrar em algo e fazendo com que se isolem por não terem consciência do que está acontecendo. São indivíduos obcecados por manter o ambiente sem mudanças e demonstram enorme fixação por movimentos circulares, capazes de passar horas diante de um ventilador ou cata-vento, por exemplo.

Um indivíduo que recebe o diagnóstico de TEA através de um profissional da saúde qualificado para tal, pode então iniciar um tratamento por intervenção, no qual é de suma importância o trabalho do professor de educação física tanto no âmbito escolar como no não escolar. De acordo com Jasmin et al. (2008, p.01) “Pesquisas anteriores vêm mostrando que pessoas com TEA têm dificuldades no processamento e modulação de estímulos sensoriais que chegam ao corpo. No entanto, as especificidades e a extensão desses sintomas sensoriais ainda não

foram estabelecidas[...]”. Por isso, estimular o desenvolvimento das habilidades motoras é tão importante nesses indivíduos, para que estes não venham futuramente sofrer dificuldades na mobilidade, ressaltando a importância de um diagnóstico precoce para que se inicie essa intervenção, pois maiores serão as chances de melhora no quadro clínico do portador do TEA, e mais duradouros e significativos serão os ganhos para o desenvolvimento deste. Os ganhos se estendem também ao convívio social que é um dos fatores mais prejudicados juntamente com a aprendizagem devido à dificuldade de socialização do autista, que se tratado for desde a infância pode ser melhorado. E a importância de se instruir sobre o TEA e conscientizar familiares, professores e a sociedade em geral facilita todo o processo de tratamento e inserção de pessoas diagnosticadas com o transtorno.

O objetivo desta revisão foi pesquisar informações relevantes e fundamentadas sobre o Transtorno do Espectro Autista (TEA), nos seus aspectos genéticos e comportamentais e a importância do diagnóstico precoce destes indivíduos. Para isso, foi feita uma revisão de artigos e pesquisas, buscados nas bases de dados *Scielo*, *Pubmed* e Portal de periódicos *capes*, com datas de publicação a partir de 2006, nacionais e internacionais.

Material e Métodos

Para a realização desta pesquisa foi utilizada a metodologia de revisão bibliográfica que se apresenta como forma de reunir e analisar estudos publicados sob um olhar crítico e não tendencioso de tal forma que o leitor seja capaz de captar a ideia original de cada trabalho analisado.

Os artigos selecionados para revisão atenderam a alguns critérios como busca através de palavras-chave (Transtorno do espectro autista. Autismo. Educação Física e TEA. Autismo. Genética TEA. Diagnóstico TEA), ano de publicação (2006 a 2016) e sua disponibilidade nas bases de dados *Scielo*, *Pubmed* e *CAPES*. Primeiramente foram lidos os resumos de cada trabalho a fim de constatar a real relação do título com o conteúdo e posteriormente foi feita a leitura do artigo na íntegra. Uma vez selecionados os artigos passou-se então à revisão e discussão dos mesmos.

Resultados e Discussão

Utilizando os termos descritores Transtorno do espectro autista, TEA, Autismo, Educação Física e TEA, Autismo Genética e Diagnóstico TEA foi disponibilizado um enorme número de trabalhos e artigos sobre o tema, dos quais foram escolhidos 29, levando em consideração principalmente o seu ano de publicação, de 2006 a 2016. Seguindo as etapas descritas na metodologia, ao final da seleção restaram 06 artigos que realmente se ligavam ao tema aqui discutido, a partir daí foram então feitas as análises necessárias para obtenção de dados e discussões que permitirão compreender e produzir trabalhos acerca dos aspectos genéticos e comportamentais envolvidos no Transtorno do Espectro do Autismo (TEA).

No decorrer das análises foi possível notar que, embora existam ainda discordâncias entre os autores sobre qual seria a melhor forma de intervenção e tratamento nos casos de Autismo e TEA (Transtorno do Espectro Autista), todos concordam que a causa mais provável do autismo é genética, conforme afirmam Gupta e State (2006):

Nos últimos anos, foi identificada uma mutação genética específica no NLGN4 como sendo responsável por casos de retardo mental e/ou comprometimentos gerais de desenvolvimento; o EN2 surgiu como um forte candidato para a associação com o fenótipo do autismo e uma região de ligação genética no cromossomo 17q foi confirmada em amostras independentes utilizando critérios estatísticos rigorosos. (GUPTA e STATE, 2006, p.09).

e de acordo com Almeida (2014 apud CASTERMANS et al., 2007),

Grande parte dos cromossomos envolvidos sofrem translocações e inversões que resultam na interrupção de genes e em deleções e duplicações responsáveis por diferenças nos efeitos de dose dependente da expressão genética. As alterações mais frequentemente reportadas são duplicações em 15q11-q13, e deleções em 2q37, embora a maior parte delas sejam indetetáveis utilizando o exame comum ao cariótipo. (ALMEIDA 2014 apud CASTERMANS et al., 2007, p.23).

apesar de nenhum estudo ter conseguido apontar com certeza um gene causador comum do autismo, e em contrapartida alguns outros estudos apontarem causas ambientais, psicogenéticas e biológicas, como lembra Klin (2006) que, algumas teorias como a psicogenética defendiam que a criança autista era considerada

normal no nascimento e posteriormente durante o seu desenvolvimento passava a apresentar um quadro autístico, isto devido à fatores familiares ligados a condutas impróprias para com a criança. Da teoria psicogenética surgiram ainda outros eixos como o stress precoce e quociente de inteligência e interação entre pais e filhos.

É possível perceber também a constatação de que seja qual for o meio de intervenção e tratamento estes serão mais benéficos e com resultados mais satisfatórios se realizado o diagnóstico precoce, que deverá ser feito por uma equipe multidisciplinar possibilitando definir qual a melhor forma de intervenção. Segundo Bosa (2006), as intervenções devem atender ao grau de comprometimento e à idade ou fase do paciente, além de que o tratamento deve contar com a ajuda de profissionais de várias áreas de estudo, especialmente psicológica e educacional devendo os pais ou cuidadores atentarem-se à competência destes. No campo educacional não deve ser esquecida a intervenção motora através das aulas de educação física que segundo Tomé (2007), “ a implantação da educação física, no programa de ensino para autistas possibilita um melhor desenvolvimento das habilidades sociais, melhora na qualidade vida” . Ressaltando que a educação física quando não centrada apenas no ensino técnico dos movimentos, pode auxiliar significativamente no avanço motor e aprendizagem social de crianças com autismo.

Considerações Finais

Através dos estudos analisados conclui-se que o TEA pode ser considerado um quadro genético sem cura e causas solidamente estabelecidas, mas que a comunidade científica continua empenhada em decifrar tais enigmas, e afirmam ainda que, enquanto isso a melhor forma de tratar indivíduos com transtorno do espectro autista é pelo diagnóstico precoce e que através dele é possível dentro dos graus de comprometimento de cada paciente minimizar os efeitos do TEA na educação, na socialização e no quadro clínico-médico fazendo com que seja possível que o indivíduo autista desempenhe papel social e atividades cotidianas.

Agradecimentos

A elaboração deste trabalho não teria sido possível sem a colaboração, estímulo e empenho de diversas pessoas. Gostaria, por este fato, expressar toda a minha gratidão e apreço a todos aqueles que, direta ou indiretamente, contribuíram para que este trabalho se tornasse realidade. A todos quero manifestar os meus sinceros agradecimentos, em especial à minha professora e orientadora Dra. Thaís Cidália Vieira.

Referências

- BOSA, Cleonice Alves. Autismo: intervenções psicoeducacionais. **Revista brasileira de psiquiatria= Brazilian journal of psychiatry**. Vol. 28, supl. 1 (maio 2006), p. 47-53 (2006).
- FALKENBACH, A. P.; CHAVES, F. E.; NUNES, D. P. et al. **A inclusão de crianças com necessidades especiais nas aulas de Educação Física na educação infantil**. *Movimento*, v.13, n.2, p.37-53, mai./ago. 2007.
- GUPTA, Abha R., STATE, Matthew W. Autismo: Genética. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, v.28,2006.
- JASMIN, Emmanuelle. *et al.* **Habilidades Sensório-motoras e de Vida Diária de Crianças com Transtorno do Espectro Autista na Idade Pré-escolar**. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 39, 2008.
- KLIN, Ami. Autismo e síndrome de Asperger: uma visão geral. **Rev. Bras. Psiquiatr.** São Paulo, 2006.
- MARINHO, Eliane AR, e Vânia Lucia B. MERKLE. **Um olhar sobre o autismo e sua especificação**. IX Congresso Nacional de Educação–EDUCERE. 2009.
- MARQUES, Daniela Fernandes. BOSA, Cleonice Alves. **Protocolo de Avaliação de Crianças com Autismo: Evidências de Validade de Critério**. *Psicologia: Teoria e Pesquisa* Jan-Mar 2015, Vol. 31 n. 1, pp. 43-51.

SAMPAIO, R.F. MANCINI, M.C. Estudos de Revisão Sistemática: Um Guia para Síntese Criteriosa da Evidência Científica. **Rev. bras. fisioter.**, São Carlos, v. 11, n. 1, p. 83-89, jan./fev. 2007.

RUTTER, M. L. (2011). **Progress in understanding autism: 2007–2010.** Journal of Autism and Developmental Disorders

TOMÉ, Maycon Cleber. **Educação Física como Auxiliar no Desenvolvimento Cognitivo e Corporal de Autistas.** Movimento & Percepção, Espírito Santo do Pinhal, SP, v.8, n.11, 2007.

ZANON, Regina Basso; BACKES, Bárbara; BOSA, Cleonice Alves. **Identificação dos Primeiros Sintomas do Autismo pelos Pais.** Psicologia: Teoria e Pesquisa Jan-Mar 2014, Vol. 30 n. 1, pp. 25-33.