

# Dr Genética



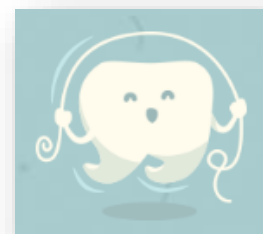
# NEWS

5ª edição

**Bem vindos!**

O dia 2 de abril é o Dia Mundial de Conscientização do Autismo e foi criado pela Organização das Nações Unidas (ONU) em 18 de Dezembro de 2007, com o intuito de alertar as sociedades e governantes sobre esta doença, ajudando a derrubar preconceitos e esclarecer a todos. O Dr Genética não poderia ficar de fora! Venha conosco conhecer projetos de pesquisa, histórias de vida e símbolos que nos aproximam desta realidade tão presente.

## Projeto “A Fada Do Dente”: Contribuindo para desvendar o Espectro Autista



O transtorno do espectro autista (TEA) é uma desordem de neurodesenvolvimento, no qual ocorre uma “quebra” nos processos de socialização, aprendizado e comunicação do indivíduo. De acordo com o relatório do Centro de Controle e Prevenção de Doenças, 1 a cada 59 crianças fazem parte do TEA (2018).

Para entender melhor a condição, pesquisadores do Instituto de Ciências Biomédicas da Universidade de São Paulo - ICB-USP utilizam dentes de leite doados por famílias com crianças com autismo como matéria-prima para a pesquisa. São utilizadas as células da polpa dentária após queda espontânea ou extração e realizada a reprogramação celular (técnica desenvolvida pelo médico japonês Shinya Yamanaka utilizando células da pele, vencedor do prêmio Nobel de medicina de 2012), fazendo com que elas transformem-se em células-tronco ou iPSC (*induced Pluripotent Stem Cells*). Essas células em cultura são estimuladas a se diferenciar em neurônios e células da glia, em sua maioria astrócitos. Com isso, o grupo tem conseguido entender o funcionamento das células neurais dos indivíduos com autismo e também testado drogas para reverter este quadro.

A Dra. Patrícia Baleeiro Beltrão-Braga, idealizadora do projeto, optou pelas células de polpa de dente pela fácil a obtenção das mesmas: “Não há estresse adicional à criança com a queda do dente de leite”, explica a pesquisadora.

A responsabilidade que este projeto agrega não apenas representa o avanço sobre o entendimento do TEA, mas também mostra que há pessoas preocupadas em melhorar a qualidade de vida desses indivíduos e das famílias que vivenciam tal condição. “O que eu já ouvi de mais bonito dos pais: “Tô muito feliz que tem alguém pesquisando a condição do meu filho, que se importa, então eu já durmo e acordo com a esperança que um dia isso vai ter uma explicação, uma resolução, uma melhora que seja”, fala Dra. Patrícia sobre como o projeto impacta diretamente

a vida dos pais e das crianças com autismo.

Sobre as perspectivas do projeto, a Dra. Patrícia diz que quer achar alguma explicação para o autismo, porque acredita que haja uma explicação genética, porém alguns indivíduos não tem uma genética clara, não tem nenhum daqueles mil genes descritos alterados, e mesmo assim manifestam o fenótipo clínico. Essa colocação é apoiada por uma recente descoberta do mesmo grupo de pesquisa, de que existe uma neuroinflamação no cérebro dos indivíduos autistas, o que pode guiar para uma possível resposta num futuro próximo.

O projeto “A Fada do Dente” contribui diretamente para o avanço das pesquisas sobre autismo hoje no país. Além de ser uma linda iniciativa para ajudar essas pessoas que possuem uma condição neural diferente, mas que merecem respeito, inclusão e carinho.

Para saber mais sobre o projeto, acessem o site <http://projetoafadadodente.org.br/>. Os pais que tem filhos com TEA e desejam participar do projeto, saber como funciona também podem entrar em contato com os pesquisadores pelo e-mail [projetoafadadodente@yahoo.com.br](mailto:projetoafadadodente@yahoo.com.br). Divulgar este projeto a expandir é ajudar de alguma maneira todas as pessoas autistas a terem esperança de uma melhor condição de vida.



## Conheça os símbolos relacionados ao autismo, conhecimento traz respeito e gera empatia



A fita de quebra-cabeça foi adotada como o sinal universal da consciência do autismo. Além de trazer o quebra-cabeça, suas peças são em cores diferentes representando a diversidade de pessoas e famílias que convivem com o transtorno. As cores fortes representam a esperança em relação aos tratamentos e à conscientização da sociedade em geral. É usada também para identificar locais onde pessoas com TEA são bem-vindas



A peça de **quebra cabeça** – representa a complexidade do autismo e seus diferentes espectros que se encaixam formando o TEA. O logotipo da peça de quebra-cabeça foi usado pela primeira vez em 1963 e foi popularizado pela *Autism Speaks*. Eles o usam para simbolizar a ideia de que pessoas autistas são difíceis de compreender (como um quebra-cabeça) e que a “cura” para o autismo é a peça que falta

**A cor azul** – o azul representa a maior incidência de casos no sexo masculino. No Dia Mundial de Conscientização do Autismo (2 de abril), vários monumentos significativos e edifícios de várias partes do mundo ficam iluminados com a cor azul

## O que é autismo?

O transtorno do espectro autista (TEA) se refere a uma série de condições caracterizadas por algum grau de comprometimento no comportamento social, na comunicação e na linguagem, e por poucos interesses e atividades que são únicas para o indivíduo, realizadas de forma repetitiva.

O TEA começa na infância e tende a persistir na adolescência e na idade adulta. As condições podem ser aparentes durante os primeiros cinco anos de vida. Pessoas com TEA podem apresentar outras condições concomitantes, incluindo epilepsia, depressão, ansiedade e transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH). O nível de funcionamento intelectual em indivíduos com TEA é extremamente variável, estendendo-se de comprometimento profundo até níveis superiores.

## Como identificar uma criança com autismo?

A identificação é feita por um psiquiatra ou um neurologista bem treinado, que examina a criança e avalia sua história de vida em busca de sinais de atraso no desenvolvimento e na capacidade de interagir socialmente. Os sintomas podem surgir cedo, nos primeiros meses de vida, e é importante que o diagnóstico seja precoce. É que o cérebro se desenvolve mais rapidamente nos primeiros anos após o nascimento, fase em que a criança começa a adquirir a linguagem e a interagir com adultos e outras crianças

## O que causa o autismo?

Não há uma resposta definitiva para esta pergunta. Assim como cada criança autista é única, as causas que levam a essa desordem neurológica também são únicas, podendo haver uma ou várias associações. Há uma forte base genética (já foram identificados 800 genes descritos como causadores do autismo), seja ela herdada de genes alterados nos pais ou mutações novas que podem ocorrer durante o desenvolvimento embrionário da criança. O ambiente também pode influenciar, como uma infecção durante a gestação, uso de remédios, exposição a agentes tóxicos, químicos, etc.

A dificuldade de “culpar” algum fator ambiental como os medicamentos é que a interação deles com o metabolismo de cada um é individual. Será que eles sozinhos causam autismo? ou precisam estar ligados a fatores genéticos ou biológicos?

Algumas teorias sobre a causa do autismo foram desmentidas, como a relação entre a vacina tríplice viral e o TEA. Dezenas de amplos estudos ao redor do mundo descartaram essa hipótese, a ponto de o autor da teoria, o médico britânico Andrew Wakefield, ter sido considerado “inapto para o exercício da profissão” pelo Conselho Geral de Medicina do Reino Unido.

<https://www.bbc.com/portuguese/geral-43577510>

Vacinas não causam autismo, vacine seus filhos!



## Bate papo com Dr Genética

Tatiane Mastelari é nossa entrevistada desta edição  
Ela é mãe do Raul de 7 anos

**Dr. Genética.** Conte pra gente a história do Raul.

**Tatiane.** Raul é autista e completou 7 anos em dezembro, está no 2º ano do ensino fundamental. Faz uns 3 anos que além da professora, ele tem uma auxiliar especializada. Ela o acompanha na hora das atividades e nas aulas de recurso, 2x por semana no período da tarde. Todos seus colegas da classe gostam muito dele e tem um carinho enorme, mas ele sempre foi de ficar na dele e é difícil de brincar com outras crianças. Mas contato tem bastante, pois todos beijam e o abraçam muito, agora ele está aceitando tudo.

**Dr. Genética:** Como ele foi diagnosticado?

**Tatiane:** Quando ele completou 2 anos, fiz uma festa de aniversário e ele ficou o tempo todo deitado no chão, no mundo dele. Chorou na hora do parabéns, não tinha contato visual, a gente chamava por ele sem retorno. Foi então que resolvi levá-lo a uma psiquiatra em São José do Rio Preto, onde ele faz o acompanhamento até hoje uma vez ao ano. Na primeira vez que levei ele, a médica já deu o diagnóstico de autista grau leve, a consulta foi bem longa, pois primeiro ela conversou com os pais e depois o avaliou.

Ela não pediu nenhum exame, então levei ele consultar com um neuropediatra, que pediu exames como audiometria, eletrocardiograma, entre outros, e não encontrou nenhuma alteração.

**Dr. Genética.** O Raul faz algum tratamento?

**Tatiane.** Ele é muito calmo, o que ajuda muito na terapia. Desde os dois anos começou a frequentar a escola e começaram também as sessões de fonoaudiologia e terapia ocupacional. Ele já frequentou a psicóloga, mas no momento não vai mais.



A cada quinze em quinze dias vai em uma especialista do método ABA, que está sendo muito bom para ele, pois tem uma pessoa formada que aplica em casa o que essa especialista passa.

**Dr. Genética.** Existem mais casos na família?

**Tatiane.** Que foram diagnosticadas como autistas não, pois antigamente não se ouvia falar disso. Mas tenho um primo e meu marido com características bem parecidas.

**Dr. Genética.** Você utiliza o SUS para algum tratamento?

**Tatiane.** No começo tentei levar para fazer fonoaudiologia pelo SUS no centro de saúde da minha cidade (Palmeira d' Oeste - SP), mas foram só

duas sessões. Parei de levar pois eles oferecem poucos recursos e crianças como ele quanto mais estímulos tiverem, mais apresentam resultados positivos. Por isso, resolvi pagar um plano de saúde para facilitar o atendimento.

**Dr. Genética:** Vocês já sofreram preconceito?

**Tatiane:** Um episódio me marcou. Fomos ao Termas e estávamos na piscina, e o Raul começou a jogar água pra cima e estava molhando uma mulher, então ela começou a chamar a atenção dele e disse que ele era sem educação. Meu marido explicou a ela que ele é autista, então ela pediu

mil desculpas, mas foi uma situação muito chata fiquei muito mal.

**Dr. Genética:** O que você gostaria que as pessoas soubessem sobre o autismo?

**Tatiane:** Acho que a primeira coisa é o respeito e o olhar cuidadoso, existem pessoas que não conhecem muito o assunto e ao verem a criança sempre observa com ar de negação. O autista muitas vezes não tem características físicas ou algo parecido que indique o distúrbio.

Você conhece o Dr Genética? Visite nosso site! [www.sites.uem.br/drgenetica](http://www.sites.uem.br/drgenetica)

Siga-nos também no Facebook: <https://www.facebook.com/Dr.Genetica>

Lá você pode ter mais informações, ver outras edições e tirar suas dúvidas conosco!

[drgenetica@uem.com.br](mailto:drgenetica@uem.com.br). Até a próxima edição!

Nossos Colaboradores:



LAEGH - Liga Acadêmica de Embriologia e Genética Humana  
DBC-UEM Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular



LAGeM - Liga Acadêmica de Genética Médica de Maringá