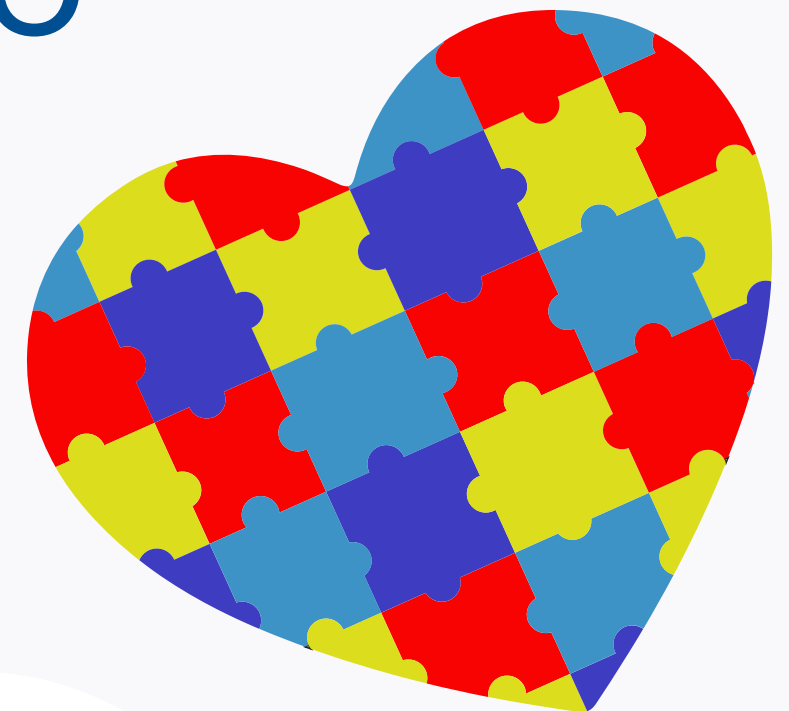
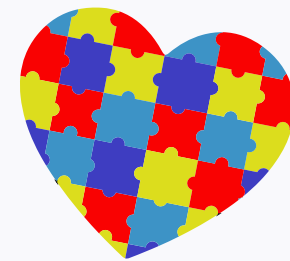




ALBERT EINSTEIN
MEDICINA DIAGNÓSTICA

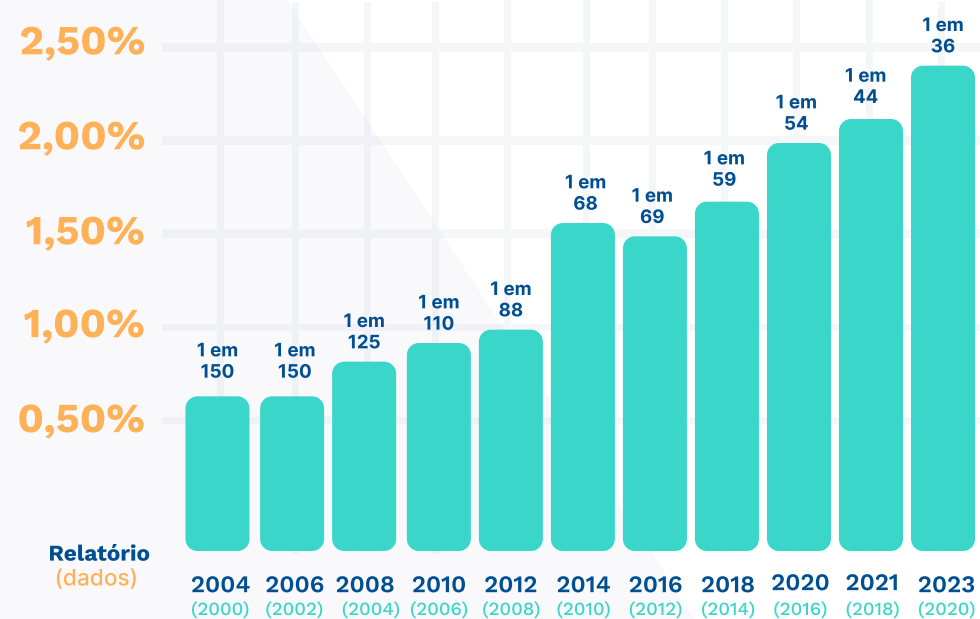
Ebook: Testes genéticos para a investigação do Transtorno do Espectro Autista (**TEA**)



O que é TEA?

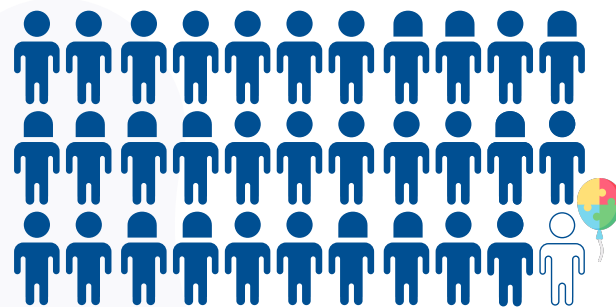
O **Transtorno do Espectro Autista (TEA)** é uma condição caracterizada pelo comprometimento na comunicação e interação social, associado a padrões de comportamento restritivos e repetitivos.

Prevalência de Autismo nos EUA até 2023 (via CDC)



Cerca de **1 em cada 36 crianças** é identificada com o **Transtorno do Espectro Autista**.

De acordo com estimativas da Rede de Monitoramento de Deficiências de Autismo e Desenvolvimento (ADDM) do CDC.



A prevalência do autismo têm aumentado significativamente.

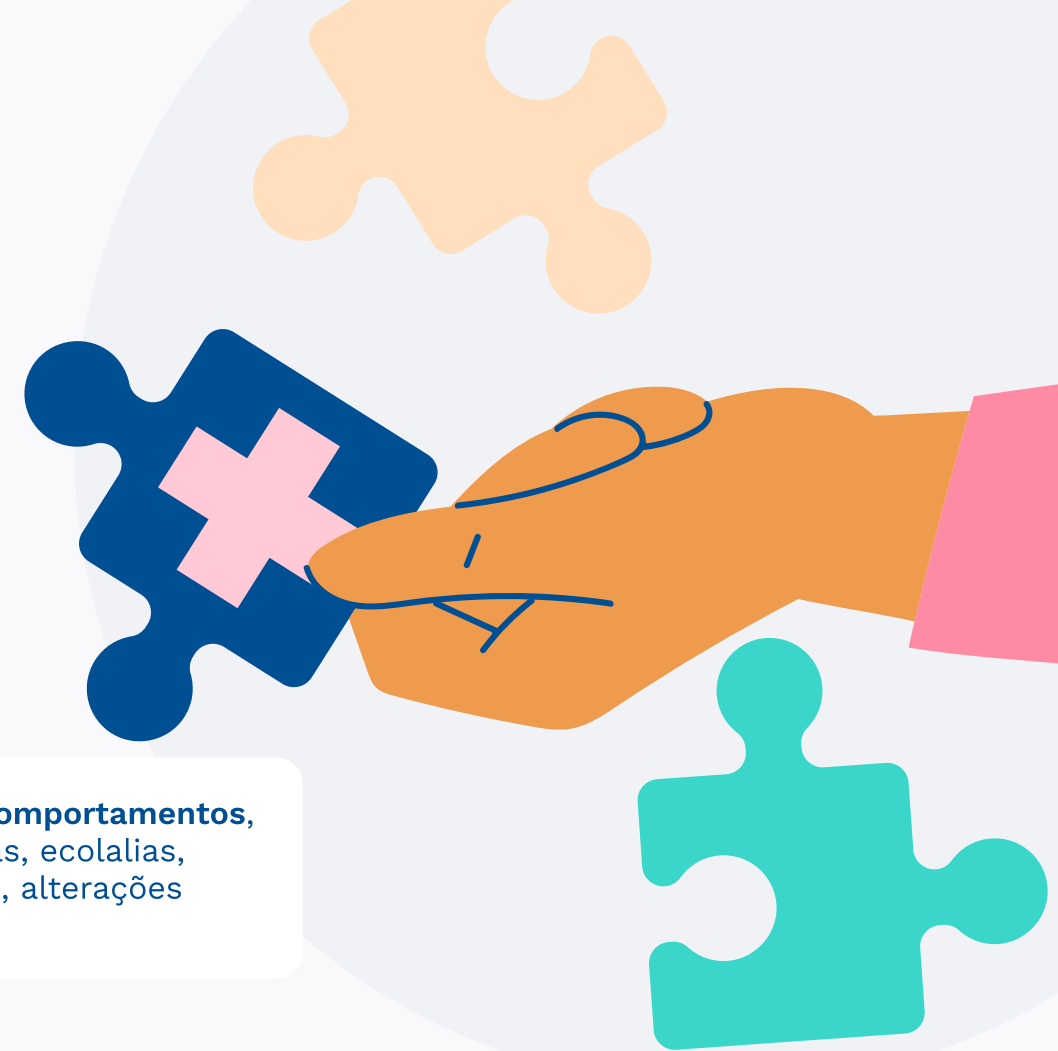
O TEA é **4 vezes mais comum** entre os **meninos** do que entre as **meninas**.



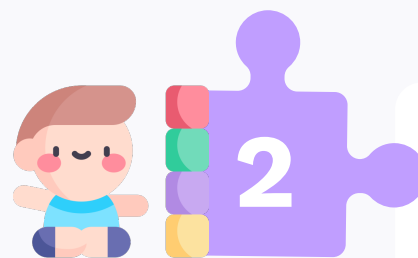
No Brasil, estima-se que **1.5 a 2 milhões de crianças** estejam no espectro.



Aspectos Centrais



Déficits na comunicação social e interação em múltiplos contextos (linguagem verbal e não verbal, contato visual, interpretação, reciprocidade);



Padrões restritos e repetitivos de comportamentos, interesses e atividades (estereotípias, ecolalias, adesão inflexível a rotinas e objetos, alterações sensoriais);



Particularidades: aspecto dimensional (ampla variedade de quadros); associação com deficiência intelectual (50-70%), epilepsia (30%), doenças genéticas (X- Frágil, Esclerose Tuberosa, Neurofibromatose), alterações do sono e sistema imunológico;



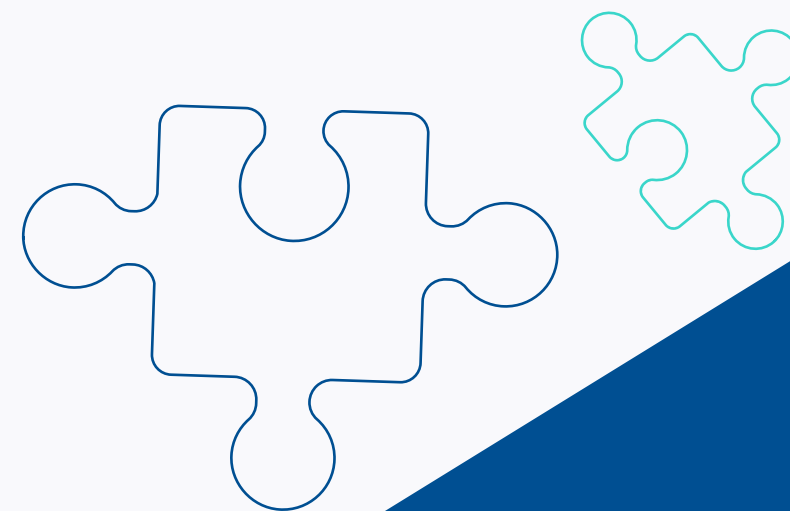
Exame psíquico: pouco contato visual, baixa resposta ao chamado, brincar sem elaboração simbólica, pensamento com dificuldade em abstrair/interpretar e tendência a temática restrita, linguagem empobrecida (ausente ou ecolálica, atrasada, com inversão pronominal e prosódia monotonal - “robotizada”), irritabilidade, inquietação / agitação



As alterações sensoriais são comuns e geralmente afetam as crianças com TEA.

Dois principais padrões sensoriais foram descritos no Transtorno do Espectro Autista: hiperatividade e busca sensorial; a eles, alguns autores acrescentaram um terceiro padrão: percepção aprimorada. As alterações sensoriais podem afetar negativamente a vida desses indivíduos e de suas famílias.

Hipotetizamos uma deficiência não apenas das modalidades não sensoriais, mas também da integração multissensorial.



Exemplos de comportamentos

relacionados a alterações sensoriais relatadas em crianças com TEA



OLFATIVA

- Cheirar objetos não comestíveis
- Recusar certos alimentos devido ao seu odor



VESTIBULAR

- Movimento iterativo de balanço
- Desequilíbrio



PALADAR / SENSIBILIDADE BUCAL

- Exploração bucal de objetos
- Seletividade alimentar devido à recusa de certas texturas



PROPRIOCEPTIVA / CINESTÉSICA

- Andar na ponta dos pés
- Desajeitado



AUDITIVA

- Surdez aparente: a criança não atende quando chamada verbalmente
- Intolerância a alguns sons, diferentes em cada caso
- Emissão de sons repetitivos



SOMATOSSENSORIAL

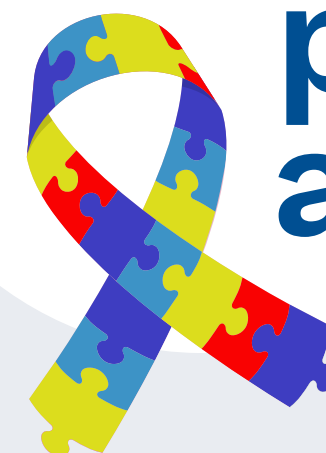
- Alta tolerância à dor
- Aparente falta de sensibilidade ao calor ou frio
- Auto agressividade
- Não gosta de contato físico, inclusive certos itens de vestuário
- Atração por superfícies ásperas



VISUAL

- Atração por fontes de luz
- Encarar objetos que rodam, como centrifuga de máquina de lavar, rodas e ventiladores de hélice
- Reconhecimento de expressões faciais prejudicado
- Evitação no olhar
- Recusa de alimentos devido à sua cor

Direitos da pessoa autista



A **Lei 12.764/2012** conhecida como Lei Berenice Piana determinou que a **pessoa com Transtorno do Espectro Autista é considerada pessoa com deficiência para todos os efeitos legais**, garantido também pelo Estatuto da Pessoa com Deficiência.

A pessoa com TEA tem o direito à atendimento integral e ilimitado através do atendimento multiprofissional em saúde.

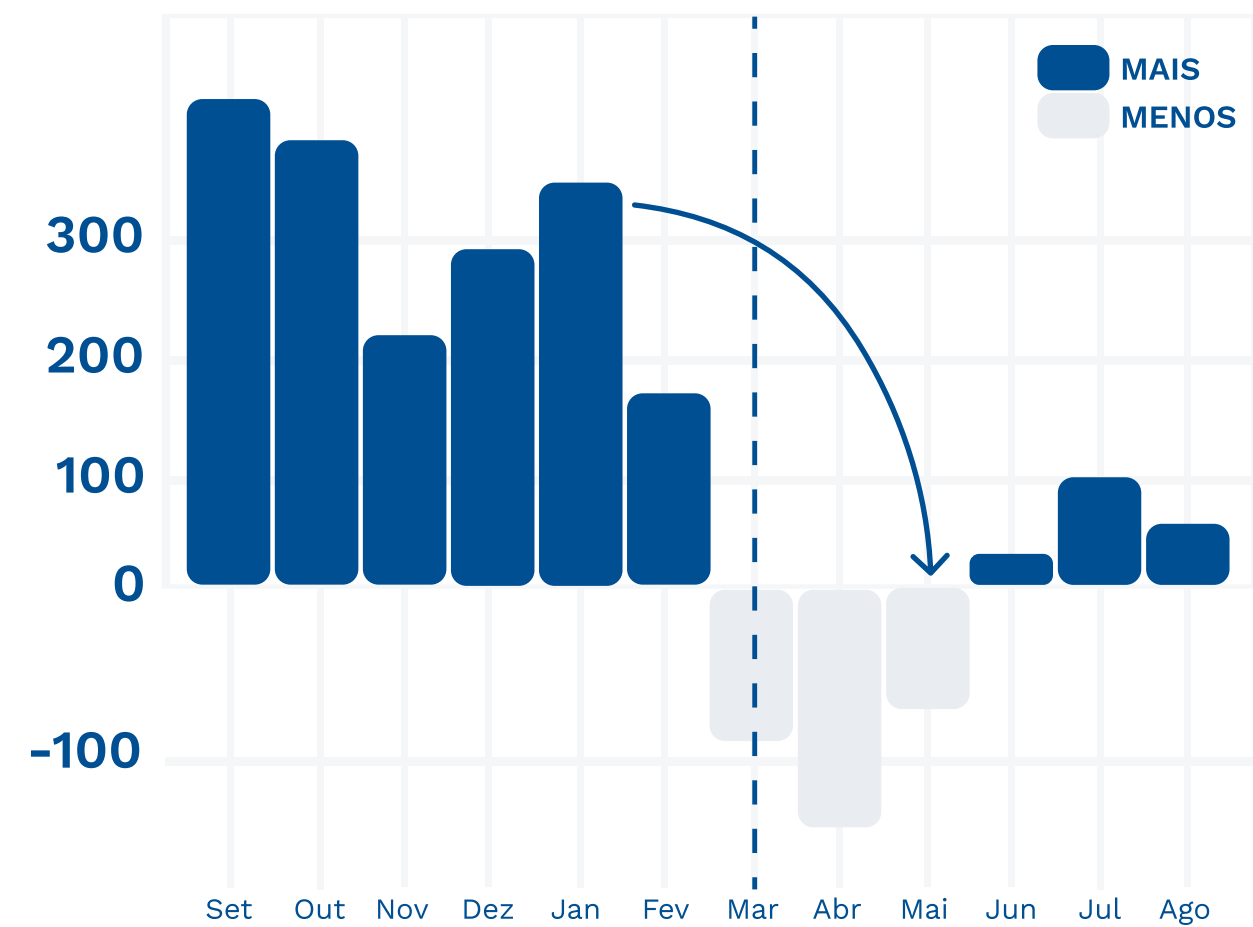
A influência da pandemia na identificação do TEA

Perto do início da pandemia de COVID-19, em março de 2020, a taxa de avaliação e identificação de TEA diminuiu drasticamente entre crianças de 4 anos em comparação com crianças de 8 anos quando tinham 4 anos de idade.

Avaliações e identificação de TEA não retornaram aos níveis pré-pandêmicos até o final de 2020.

No futuro, será importante identificar maneiras para apoiar crianças que sofreram atrasos na identificação precoce do TEA e para melhorar o acesso equitativo e oportuno à identificação precoce.

Avaliando 2016-2020
Em comparação com 2012-2016



Exibindo 6 meses antes e 6 meses após a pandemia



Diagnóstico

O diagnóstico ocorre quando um pediatra do desenvolvimento, neurologista infantil, psiquiatra infantil ou o psicólogo infantil usa os resultados da avaliação abrangente do desenvolvimento para determinar se uma criança tem TEA.

Testes

Testes neurológicos e genéticos são capazes de descartar outros distúrbios e podem verificar distúrbios genéticos e neurológicos que às vezes ocorrem junto com o TEA.

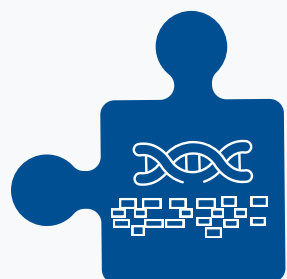


Embora nem todas as pessoas com autismo possuam alterações genéticas que causam condições associadas, o teste genético é um dos componentes de uma investigação abrangente do autismo, cujo diagnóstico é realizado pela avaliação clínica e pela observação comportamental.

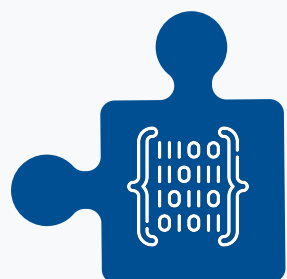
O Hospital Israelita Albert Einstein conta com testes que ajudam a investigar condições associadas ao autismo.



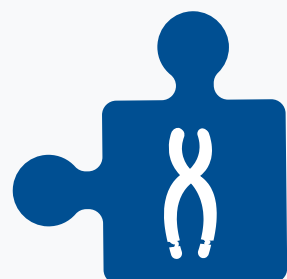
Cariótipo por Bandas G: Cerca de 3% a 5% dos casos de autismo apresentam alguma alteração detectável no cariótipo. Uma das alterações mais frequentes se localiza no locus 15q11-13 - 1% dos casos. A análise do cariótipo com banda G tem sido um método padrão para detectar anormalidades cromossômicas associadas ao autismo. **Aqui no Brasil, costuma ser o primeiro teste a ser solicitado e é coberto pelo ROL da ANS.**



Sequenciamento de Exoma Completo: Este teste analisa as regiões codificadoras de proteínas do genoma para identificar variantes genéticas que estão relacionadas às condições associadas ao autismo. O exoma pode identificar variantes de nucleotídeo único (SNVs), pequenas inserções ou deleções e CNVs. **Este teste pode ajudar a identificar os genes responsáveis por distúrbios do desenvolvimento, incluindo condições associadas ao autismo. O Exoma também está coberto no ROL da ANS.**



Análise de Microarray Cromossômico (CMA): CMA pode detectar ganhos ou perdas de material genético em qualquer cromossomo. **O CMA pode ajudar a identificar variações no número de cópias (CNVs) que podem levar a condições associadas ao autismo.** Está incluso no Rol da ANS.



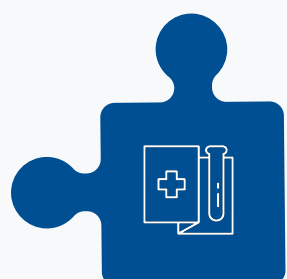
Teste para Síndrome do X frágil: A Síndrome do X Frágil (FXS) é um dos principais distúrbios genéticos associados ao Transtorno do Espectro Autista (TEA). O teste pode ser feito usando análise de DNA para identificar o número de repetições CGG no gene do FMR1. **Se o número de repetições exceder o intervalo normal, pode causar atrasos no desenvolvimento e deficiência intelectual.**



Sequenciamento do Genoma Completo (WGS): Este é um teste mais abrangente do que o Exoma, pois analisa todo o genoma. Ele é capaz de detectar alterações genéticas também em regiões não codificadoras de proteínas.



Teste de Painel de Genes: O teste de painel de genes pode ser usado para analisar um conjunto específico de genes conhecidos por estarem associados ao autismo. **Os painéis de genes podem incluir alguns genes ou centenas de genes, dependendo do laboratório clínico.**



Testes Bioquímicos: Os testes bioquímicos podem ajudar a diagnosticar distúrbios metabólicos frequentemente associados ao autismo. Exemplos destes distúrbios metabólicos incluem: **fenilcetonúria, doença da urina do xarope de bordo e síndrome de Rett.**

Quero oferecer exames genéticos do Einstein na minha empresa

Tratamentos disponíveis

Não há tratamentos específicos para pessoas com TEA, porém existem medicamentos que apresentam potencial no controle de sintomas. No entanto, é importante lembrar que cada pessoa com TEA é única e pode responder de forma diferente a diferentes tratamentos, e que o tratamento deve ser individualizado e adaptado às necessidades específicas de cada indivíduo.

É importante ressaltar que, Identificar atrasos, diagnosticar precocemente, intervir comportamentalmente e oferecer apoio educacional para pessoas com TEA **contribuem para melhores resultados a longo prazo**, considerando a neuroplasticidade cerebral.

Porém, **medicamentos** incluindo aripiprazol, risperidona, metformina, arbaclofeno, ocitocina, bumetanida, lovastatina, trofinetida e suplementos dietéticos, incluindo sulforofano e N-acetilcisteína, apresentam potencial no tratamento de comorbidades associadas ao TEA.

Por ser um transtorno do neurodesenvolvimento, caracterizado por déficits persistentes na comunicação social e na interação social, recentemente foram realizados estudos demonstrando o **potencial uso terapêutico do canabidiol**.

O medicamento reduziu o número e/ou a intensidade de diferentes sintomas, incluindo:



Melhora na Hiperatividade.



Redução de problemas de sono.



Perseverança e depressão.



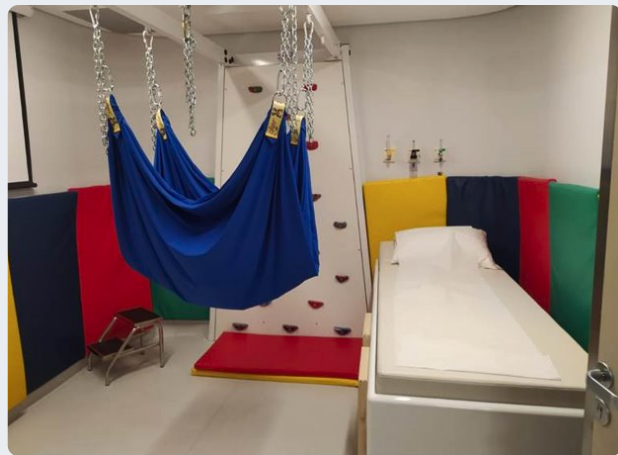
Melhora na cognição, sensibilidade sensorial, atenção, interação social e linguagem.



Melhora no quadro de autoagressão, raiva, ansiedade, inquietação, agitação psicomotora, irritabilidade e agressividade.

Desde 2019, o Einstein tem realizado uma série de ações com o foco em se tornar uma instituição "**Autism Friendly**".

Algumas ações realizadas:



- Criação de **2 salas sensoriais** no Morumbi com função dupla, espera e atendimento de procedimentos simples.



- **Evento presencial** em 2019 em comemoração ao dia mundial de conscientização sobre TEA.



- **Capacitação** para identificação de sinais de alerta para as professoras da creche.

- **Live:** 'Autismo – Avanços, Inclusão e Desafios': [Autismo – Avanços, Inclusão e Desafios - YouTube](#).
- Criação de uma senha de atendimento diferencial com o intuito de criar um fluxo de atendimento mais humanizado (Prioritário - Pessoas com Autismo).

Símbolos do autismo:

Laço com quebra cabeça



Infinito do espectro



Cordão Girassol

Identifica deficiências que não são claramente perceptíveis

